

# **”Se luulo on aina paljon vaikeempaa kuin se tieto”: kokemuksia perinnöllisen sydänsairauden riskistä**

Emilia Anna-Kaisa Kujala

Helsingin yliopisto

Sosiaalitieteiden laitos

sosiaalipsykologian pro gradu -tutkielma

ohjaajat: Ari Haukkala, Satu Liimakka

lokakuu 2011

## Sisällys

<b>1</b>	<b>Johdanto</b>	<b>3</b>
<b>2</b>	<b>Sosiaalipsykologisia näkökulmia terveyteen ja sairauteen</b>	<b>7</b>
2.1	Terveys ja sairaus käsitteinä	8
2.2	Sairauden kokemuksellisuus	9
<b>3</b>	<b>Perinnöllisyystutkimus ja siihen liittyvät bioeettiset keskustelut</b>	<b>13</b>
3.1	Perimää koskeva informaatio	13
3.2	Perinnöllisyystestit	17
3.3	Perinnöllisyysneuvonta	19
3.4	Perimää koskevan riski-informaation rooli elämänsuunnittelussa ja elämäntapavalinnoissa	21
3.5	Näkökulmia keskusteluun perimää koskevan riski-informaation kertomisesta tutkittaville	24
3.5.1	Perimää koskevan riski-informaation luonne	26
3.5.2	Tieteellisen tutkimuksen ja klinisen hoidon välinen ero	27
3.5.3	Eettiset syyt ja lailliset velvoitteet	29
3.5.4	Yksilön autonomian kunnioittaminen	30
3.6	Tutkimuskysymykset	32
<b>4.</b>	<b>Tutkimusaineisto ja -metodit</b>	<b>33</b>
4.1	Terveys 2000 -tutkimuksessa havaitut pitkä QT-aika -potilaat	33
4.2	Aineistonkeruuprosessi	34
4.3	IPA lähestymistapana yksilön kokemusmaailman tarkasteluun	37
4.4	Analyysiprosessi	41
4.5	IPA fokusryhmähaastattelussa	46
4.5.1	Ryhmähaastatteluun päätyminen	47
4.5.2	Ryhmähaastatteluun liittyvät haasteet IPA:n kannalta	48
4.5.3	IPA- analyysiprosessi ryhmähaastattelussa	49

<b>5</b>	<b>Tulokset</b>	<b>51</b>
5.1	Pitkä QT-aika -tutkimusprosessi	54
5.2	Ristiriitaiset kokemukset pitkä QT-aika -tutkimusprosessista	55
5.2.1	Ensimmäinen yhteydenotto yllätyksenä	56
5.2.2	Ristiriitaiset kokemukset odotusajasta	59
5.2.3	Geenitestin tuloksen saaminen helpotuksena	63
5.2.4	Ristiriitaiset näkemykset geenitestin tuloksen kertomistavasta	65
5.2.5	Ristiriitaiset näkemykset jatkoseurannan ja lisäinformaation tarpeesta	68
5.3	Perimästä kertominen kontekstuaalisena kysymyksenä	70
5.3.1	Kontekstuaalisuus	71
5.3.2	Hyöty	74
5.3.3	Vastuu ja harkinta	76
5.3.4	Kertomistapa	77
5.4	Perimää koskevan tiedonkäsittelyn kompleksisuus	79
5.4.1	Perimän hyväksyminen: ”ku se on minun elämää ja se on sillä selvä”	80
5.4.2	Ristiriitaiset näkemykset perimän yksilöllisistä vaikutuksista: ”johtuuko se tästä vai mistä se johtuu”	83
5.4.3	Perimää koskevien arkiteorioiden luominen: ”kyllä se nyt niinku viittaa siihen et se on meidän isän puolelta”	86
5.5	Autonomia	89
5.5.1	Vastuullinen tutkittava	90
5.5.2	Vastuullinen sukulainen	94
5.5.3	Vastuullinen kansalainen	96
5.5.4	Vastuullinen terveydenhuollon asiakas	99
<b>6</b>	<b>Diskussio</b>	<b>104</b>
6.1	Tutkimukseni arvioinnista ja yhteiskunnallisesta relevanssista	107
6.2	Ristiriitaisuus perustavanlaatuisena ja kontekstuaalisena ilmiönä	109
6.3	Autonomiapuheen osuus haastatteluaineistossa	111
6.4	Haastateltavien kokemusmaailma itsesäätelyn näkökulmasta	114
6.5	Tulisiko perimää koskevaa riskitietoa kertoa?	114
	<b>Lähteet</b>	<b>117</b>
	<b>Liitteet</b>	<b>124</b>

## 1 Johdanto

Siirtymä sairauksien oireiden hoitamisesta ennaltaehkäisevään suuntaan on mahdollistanut sellaisten yksilöiden tunnistamisen ja varhaisen hoitoon ohjauksen, jotka ovat riskissä sairastua. Ihmiseen kohdistuva perinnöllisyystutkimus on yksi väylä, jonka kautta riskiryhmiin kuuluvia voidaan tunnistaa. (Senior, Smith, Michie ja Marteau, 2002.) Perinnöllisyystutkimukseen ja siinä tapahtuneeseen kehitykseen kuitenkin liittyy bioeettisiä keskusteluja, jotka koskettavat paitsi perinnöllisyystutkimusten kohteena olevia yksilöitä ja heidän sukulaisiaan, myös koko yhteiskuntaa. Keskustelua käydään perinnöllisyystutkimuksen tarkoitusperistä, sen kautta saatavan informaation luonteesta sekä perimää koskevan riski-informaation kertomisen vaikutuksista tutkimuksiin osallistuneiden ja heidän läheistensä elämään. Kun tietoisuus perimän ja sairauksien välisistä yhteyksistä kaiken aikaa kasvaa, perinnöllisyystietien on ennustettu nousevan tärkeään rooliin terveydenhuollossa (Burke ym., 2002). Perimää koskeva riski-informaatio voi mahdollistaa varhaisen reagoinnin perinnöllisiin sairauksiin ja sitä kautta varhaisen hoidon aloittamisen, mutta sillä saattaa olla seurauksia yksilön identiteetille sekä elämäkukululle, esimerkiksi ammatin ja lastenhankintaan liittyvien valintojen kautta. (Chapman ja Smith, 2002.)

Tässä pro gradu -tutkielmassa tarkastelen 2000-luvun alkupuolella Suomessa tehtyyn laajaan terveystutkimukseen, ns. Terveys 2000 -tutkimukseen<sup>1</sup> (Aromaa ja Koskinen, 2002), osallistuneiden ihmisten kokemuksia tutkimusprosessista, jonka yhteydessä heille kerrottiin Terveys 2000 -tutkimuksen yhteydessä havaitusta, perinnölliseen rytmihäiriöalttiuteen eli ns. pitkä QT-aika -oireyhtymään viittaavasta löydöksestä. Terveys 2000 -tutkimuksen pääasiallisena tarkoituksena ei ollut tutkia geneettisiä poikkeavuuksia, mutta koska kyseessä oli laaja suomalaisen väestön terveyttä ja elinoloja tarkasteleva tutkimus, myös geneettisiä poikkeavuuksia väestössä selvitettiin. Tässä tutkimuksessa

---

<sup>1</sup> Terveys 2000 -tutkimuksesta tarkemmin luvussa 4.

tarkastelen paitsi tutkittavieni kokemuksia löydöksestä kertomisesta ja ajanjaksosta sen jälkeen, myös heidän näkemyksiään siitä, tulisiko perinnöllisten sairauksien riskeihin viittaavista löydöksistä kertoa tutkittaville ja mikäli tulisi, millä tavalla, millä reunaehdoilla ja missä olosuhteissa se olisi sopivaa.

Pro gradu -tutkielmani on osa Helsingin yliopiston Sosiaalitieteiden laitoksen ja Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) tutkimusprojektia. Projektin tarkoituksena on ollut lähestyä kaikkia 27 henkilöä<sup>2</sup>, joilla kyseisen väestötutkimuksen yhteydessä havaittiin sydämen rytmihäiriöille ja tajunnanmenetyksille altistavaan pitkä QT-aika -oireyhtymään viittaava geenimuutos geenissä KCNQ1. Tiedustelimme kyselylomakkeella heidän kokemuksiaan kertomistilanteesta, ajasta informaation saamisen jälkeen, esimerkiksi elämäntavoista, perimästä kertomisesta perheen ja suvun piirissä sekä sopivista toimintatavoista, mikäli vastaavia tilanteita tulee tutkijoille vastaan tulevaisuudessa. Samalla kysyimme kiinnostusta vapaaehtoiseen tutkimushaastatteluun tutkittavan ilmiön syventämiseksi.

Pro gradu -tutkielmani ensisijainen aineisto muodostuu viidestä puolistrukturoidusta teemahaastattelussa, jotka keräsin helmi – maaliskuussa 2011 eri puolilla Suomea. Neljä haastatteluista on yksilöhaastatteluja ja yksi ryhmähaastattelu. Metodologisenä viitekehystenäni käytän tulkitsevaa fenomenologista analyysia (IPA), jonka kautta on aiemminkin lähestytty perinnöllisyyteen liittyviä kysymyksiä laadullisissa tutkimuksissa (esim. Chapman, 2002; McLeod, Craufurd ja Booth, 2002; Senior ym., 2002; Chapman ja Smith, 2002). IPA valikoitui metodologiseksi viitekehyksekseni, koska sen avulla pyritään ymmärtämään yksilön omakohtaista kokemusta ja hänen suhdettaan tiettyyn tapahtumaan, prosessiin tai ilmiöön (Smith, Flowers ja Larkin, 2009, 40). Kokemuksen käsitettä olen lähestynyt IPA:lle ominaisesta fenomenologisesta näkökulmasta, jolloin kiinnostavaa on kokemus itsessään: Millaisia ovat haastateltavieni kokemukset heille merkityksellisistä tilanteista ja asioista, miten kokemukset muodostavat heidän kokemuksellisen todellisuutensa, ja miten he kokemuksiaan ymmärtävät? (Smith ym., 2009, 11–12.)

---

<sup>2</sup> Koska tutkimusprojektin alkaessa yksi alun perin 27 tutkittavasta oli kuollut, lähestyimme 26 ihmistä.

Yksittäisten ihmisten kokemusmaailman tarkastelun kautta tutkimukseni asemoituu yhteiskunnassa käytävään, ajoittain vilkkaaseenkin keskusteluun ihmiseen kohdistuvan perinnöllisyystutkimuksen kehityksestä ja sen mahdollisista vaikutuksista yksittäisten ihmisten elämään ja elämänlaatuun. Ihmiseen kohdistuvan perinnöllisyystutkimuksen kautta voidaan löytää informaatiota, joka saattaa nyt tai myöhemmin tulevaisuudessa olla relevanttia tutkimukseen osallistuneiden terveyden kannalta. Toistaiseksi ei kuitenkaan olla yksimielisiä siitä, tulisiko yksittäisten tutkittavien perimää koskevaa riski-informaatiota kertoa tutkittaville (mm. Beskow ja Burke, 2010; Cho, 2008; Knoppers, Joly, Simand ja Durocher, 2006; Miller, Christensen, Giacomini ja Robert, 2008a; Miller, Giacomini, Ahern, Robert ja de Laat, 2008b). Perinnöllisyystutkimukseen ja sen kehitykseen liittyy seuraavassa luvussa tarkemmin esittelemiäni bioeettisiä kysymyksiä, joista keskustellaan tutkijoiden, perinnöllisyystieteilijöiden, juristien keskuudessa. Niiden näkökulma, joita perimää koskeva informaatio koskettaa, jää kuitenkin valitettavan usein bioeettisten keskustelujen ulkopuolelle (Chapman, 2002). Chapmanin (mt) mukaan juuri heidän äänensä tulisi tehdä aiempaa paremmin kuuluvaksi bioeettisistä kysymyksistä keskusteltaessa ja tulevia toimintatapoja suunniteltaessa.

Beskow'n ja Burken (2010) mukaan tämänhetkinen tietoisuus siitä, miten ihmiset ymmärtävät ja käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota on rajallista, vaikka joitakin tutkimuksia aiheesta on tehty (Chapman, 2002; Senior ym., 2002; Shaw, Abrams ja Marteau, 1999). Marteau ja Seniorin (1997; ref. Senior ym., 2002) mukaan se, miten ihmiset ymmärtävät perimää koskevaa riski-informaatiota määrittää sitä, miten he siihen suhtautuvat ja sen pohjalta toimivat. Smithin (2011) mukaan ennaltaehkäisevään terveyskäyttäytymiseen ja terveyden edistämiseen liittyvää IPA-tutkimusta on tehty vain vähän, vaikka lähestymistavalla voisi olla paljon annettavaa pyrittäessä ymmärtämään asenteiden ja käyttäytymisen välistä suhdetta ja terveyskäyttäytymisen muuttamiseen liittyviä haasteita. Tämän tutkimuksen kontribuutio terveyskysymysten sosiaalipsykologian kentällä on tehdä näkyväksi perimää koskevan riski-informaation roolia osana haastateltavien kokemusmaailma sekä elämänsuunnitteluun ja elämäntapoihin liittyviä valintoja. Koska useat haastateltavani antoivat kyselylomakkeessa kokemuksistaan huomattavasti positiivisemmän kuvan kuin haastattelussa, tutkimus perustelee laadullisen tutkimuksen, erityisesti tulkitsevan fenomenologisen analyysin, asemaa terveystieteellisen tutkimuksen kentässä.

Tässä tutkimuksessa pyrkimyksenäni ei ole tarkastella perimää koskevaa riski-informaatiota itsessään, vaan pikemminkin sen implikaatioita: Millaisia kokemuksia haastateltavillani on perimäänsä koskevan riski-informaation vastaanottamisesta ja informaation kanssa elämisestä? Tutkimukseni tärkein tavoite on Chapmanin (2002) peräänkuuluttama keskustelun rikastaminen – heidän äänensä kuuluvaksi tekeminen, joita perimään liittyvät tutkimustulokset koskevat. Larkin ym. (2006) mukaan tarkasteltaessa ryhmää, jonka ääntä ei ole jossakin keskustelussa vielä nostettu kuuluviin, haasteena on, että analyysi jää liiaksi tutkittavaa ilmiötä kuvailevalle tasolle. Tulkitseva fenomenologinen analyysi kuitenkin pitää sisällään nimensä mukaisesti paitsi tutkittavan ilmiön kuvailua myös sen tulkintaa (mm. Larkin, Watts ja Clifton, 2006; Smith ym., 2009; Smith 2004). Kuvauksen tasolla pyrkimyksenäni on luoda haastateltavieni kokemuksista ja näkemyksistä kuvaus, joka on niin lähellä heidän näkökulmaansa kuin mahdollista. Pääsy haastateltavieni kokemusmaailmaan on niin itselleni tutkijana kuin tämän tutkielman lukijallekin aina osittaista, pyrkimystä ymmärtää jotakin, mitä myös haastateltavani itse pyrkivät ymmärtämään ja tekemään ymmärrettäväksi kuulijalleen (Smith ym., 2009). Tulkinta puolestaan on alkuperäisen kuvauksen asettamista laajempaan sosiaaliseen, kulttuuriseen ja mahdollisesti myös teoreettiseen kontekstiin (Larkin ym., 2006). Tulkinnat ovat toki viime kädessä subjektiivisia heijastellen kaikkea sitä, mitä tutkijana tulkintaprosessiin mukaan tuon. Taustani sosiaalipsykologina huomoiden tulkintani pohjaavat osaltaan lukemani tutkimuskirjallisuuden lisäksi sosiaalipsykologisiin teorioihin. Näkemysten ja kokemusten tarkastelu tällaisesta tulkintarepertuaarista käsin mahdollistaa tutkimukseni tulosten suhteuttamisen samasta aihepiiristä jo tehtyihin tutkimuksiin ja voi siten syventää ymmärrystä tutkimukseni kohteena olevista ilmiöistä.

Seuraavassa luvussa tarkastelen sosiaalipsykologisesti terveyttä ja sairautta käsitteenä sekä sairauden kokemuksellisuutta ja sen tutkimusta. Luvussa kolme tarkastelen perimää koskevaa informaatiota ja perinnöllisyystutkimukseen liittyviä tämän tutkielman kannalta relevantteja keskusteluja, joihin myös pohjaan tutkimuskysymykseni. Neljännessä luvussa esittelen tarkemmin tulkitsevaa fenomenologista analyysia lähestymistapana aineistoni tarkasteluun, aineistoani ja sen keruuprosessia sekä käyttämiäni analyysiperiaatteita. Viidennessä luvussa esittelen tutkimukseni tulokset. Kuudennessa luvussa suhteutan tutkimukseni päätuloksia aiheesta tehtyihin IPA-tutkimuksiin, joita tällä

hetkellä on vielä varsin vähän. Samalla pohdin, mitkä tutkimusasetelmaan itseensä, tutkittaviini ja laajemmin myös kulttuuriin ja yhteiskuntaan liittyvät seikat ovat saattaneet vaikuttaa siihen, että aineistostani esiin nousseet teemat ovat sellaisia kuin ovat.

## **2 Sosiaalitykologisia näkökulmia terveyteen ja sairauteen**

Tässä tutkimuksessa tarkastelen terveyttä ja sairautta paitsi dynaamisina yksilön kokemuksina myös merkityksellisinä sosiaalisina käytänteinä. Sosiaalinen toiminta on merkityksellistä ja sen kautta luodaan merkityksiä. Samalla merkityksellisyys ja eletty kokemus ovat toisistaan erottamattomia – merkityksillä on seurauksia, jotka muovaavat ja muuttavat kokemuksia, käyttäytymistä ja instituutioita. (Crawford, 2006.) Pierret’ n (2003) mukaan sairauden kokemuksesta on tutkittu viime vuosikymmeninä huomattavasti terveyden kokemuksesta enemmän. Huomionarvoista on, että tässä yhteydessä ei voida ainakaan kaikkien haastateltavieni kohdalla puhua perinnöllisestä sairaudesta kokemuksesta, mikäli hän ei koe olevansa sairas, vaan riskissä sairastua perinnölliseen sairauteen. Tämän vuoksi sairauden ja terveyden käsitteiden rinnalle tarvitaan tutkimukseni kontekstissa perinnöllisen sairauden riskin käsitettä. Tällä tarkoitan sitä, ettei jonkin geenin olemassaolo ennusta sairastumista, vaan lisää todennäköisyyttä sairastua tulevaisuudessa (Harvey, 2010). Katson siis, että yksilön kokemus perinnöllisestä sairaudesta ja perinnöllisen sairauden riskistä ovat kaksi eri asiaa.

On myös ilmeistä, että haastateltavieni kohdalla kyse on kroonisen sairauden riskistä akuutin sijaan. Kroonisella sairaudella tarkoitetaan Radleyn (1994, s. 136–137) mukaan pitkäkestoista sairautta, jonka parantaminen on vaikeaa tai jopa mahdotonta. Krooninen sairaus myös nostaa esiin kysymyksiä siitä, miten yksilö selviää elämästä sairauden kanssa, miten sairaus vaikuttaa yksilön identiteettiin ja vuorovaikutussuhteisiin, ja mitkä ovat yksilön mahdollisuudet vaikuttaa tulevaan terveydentilaan esimerkiksi elämäntapavalintojen kautta. Kaikki krooniset sairaudet eivät ole laadullisesti samanlaisia (Mts. 138), mikä viittaa siihen, ettei pro gradu -tutkielmani tarkoituksena ole tarkastella yksilöiden kokemuksia kroonisista sairauksista yleensä, vaan kokemuksia ja näkemyksiä perinnöllisen ja vakavan sydänsairauden riskistä nimenomaan haastateltavieni kohdalla.



## 2.1 Terveys ja sairaus käsitteinä

Terveys ja sairaus ovat universaaleja, jokaista yksilöä ja tämän elinpiiriä koskettavia ilmiöitä, jotka ovat läheisessä suhteessa toisiinsa. Niiden voidaan katsoa olevan olemassa toistensa kautta: Siinä missä terveys käsitetään jonkinlaisena normina tai itsestään selvyytenä, sairaus mielletään tästä normista poikkeavana tilana, joka saa tavoittelemaan normaalitilaa, kadotettua terveyttä. Vain sairauden kohdatessa ymmärrämme, mitä olemme menettäneet tai mikä meitä uhkaa. (Radley, 1994, s. 1–6.) Terveys ja sairaus eivät myöskään ole käsitteinä absoluutteja tai muuttumattomia, vaan pikemminkin moniulotteisia ja dynaamisia: Terveys ei ole vain sairauden poissaoloa, ja sairaus ei väistämättä merkitse terveyden kokemuksen poissaoloa. Aihepiiriä tarkasteltaessa esille nousevat myös kysymykset hyvästä elämästä ja elämänlaadusta (Chapman, 2002; Crawford, 2006). Terveys määrittyy ehtona hyvän elämän mahdollisuudelle, toisinaan jopa synonyyminä hyvälle elämälle (Crawford, 2006). On vaikeaa määritellä, mitä elämänlaatu tarkoittaa, sillä yksilöt voivat antaa sille hyvin erilaisia merkityksiä. Sairaus välttämättä tarkoittaa elämänlaadun heikkenemistä. Vakavastikin sairas voi kokea elämänlaadunsa hyväksi sairauden tuomista rajoitteista huolimatta. (Chapman, 2002.)

Crawfordin (2006) mukaan terveyttä voidaan tarkastella myös merkityksellisenä sosiaalisena käytänteenä, jonka saavuttaminen ja ylläpitäminen on nyky-yhteiskunnassa hyvin tärkeää. Crawford (mt) näkee terveyden Radleyn (1994) tapaan normina, jonka saavuttaminen on jatkuva ja äärimmäisen haastava, merkityksellinen projekti. Terveys sosiaalisena käytänteenä sisältää vastuun aspektin: Samalla kun meille tiedotetaan terveyteen liittyvistä riskeistä ja meidän odotetaan olevan terveystietoisia, vastuunotto terveydestämme on meillä itsellämme toimien jonkinlaisena yksilön autonomian ja hyvän kansalaisuuden indikaattorina. Terveystietoisuus on myös tietoisuutta terveyteemme kohdistuvista uhista. Siten terveyden imperatiivi kätkee sisälleen mandaatin tunnistaa terveyteemme kohdistuvia uhkia, jotta voisimme hallita niitä. (Radley, 1994; Crawford, 2006.)

Terveyden arvostamisella on seurauksia identiteetillemme: Terveyttä arvostavassa kulttuurissa identiteettimme määrittyy osittain sen kautta, miten onnistumme tai epäonnistumme terveysprojektin saavuttamisessa. (Crawford, 2006.) Sairaus voi olla terveyttä

arvostavassa kulttuurissamme stigma, joka vaikuttaa yksilön minäkäsitykseen ja vuoro-vaikutussuhteisiin (Bury, 1982; Pierret, 2003). Se, mitä sairaudella tarkoitetaan, riippuu Radleyn (1994, s. 2–3) mukaan sekä tulkitsijasta että tulkinnan perusteista. Sairauden käsitettä voidaan Radleyn (mts.) mukaan tarkastella kolmesta näkökulmasta: 1) biomedisiininen, havaittuihin oireisiin ja lääkärin tekemään diagnoosiin (*disease*) viittaava, 2) sairauteen yksilön kokemuksena (*illness*) viittaava ja 3) sosiaaliseen statukseen tai rooliin viittaava (*sickness*) näkökulma (mt.). Yksilön kokemusmaailma ja muiden tahojen (lääkärit, asiantuntijat, yhteiskunta) määrittelemä todellisuus voivat olla ristiriidassa: On mahdollista, ettei asiantuntijoiden tekemä sairausdiagnoosi vastaa yksilön käsitystä todellisuudesta tai se edeltää yksilön havaintoa tai kokemusta sairaudesta (Radley, 1994, s. 3–4).

## 2.2 Sairauden kokemuksellisuus

Laadullisessa terveystutkimuksessa sairauden kokemuksellisuutta on lähestytty mm. narratiivisuuden ja tulkitsevan fenomenologisen analyysin kautta. Narratiivisuuden näkökulmasta tehdyissä tutkimuksissa sairauden kokemusta on tarkasteltu merkityksellisenä osana yksilön elämäntarinaa (Bury, 1982; Mathieson ja Stam, 1995; Pierret, 2003) kun taas IPA-tutkimuksissa sairautta on tarkasteltu yksilölle merkityksellisenä kokemuksena hänelle merkityksellisestä tilanteesta (Smith ym., 2009; Smith, 2004). Terveiden ja sairauden tematiikkaan liittyvää IPA-tutkimusta on tehty melko paljon: Smithin (2011) kartoituksen mukaan vuosina 1996 – 2008 julkaistuista 293 IPA-tutkimuksesta miltei neljäsosa (69 tutkimusta) tarkasteli yksilön kokemusta jostakin sairaudesta. Kaikista tutkimuksen kohteena olleista 293 IPA-tutkimuksesta perinnöllisyystieteeseen liittyi 15 tutkimusta (n. 5 % kaikista tutkimuksista). Smithin (2004) mukaan perinnöllisyystieteeseen liittyvä IPA-tutkimus on nousemassa esiin tärkeänä ja aiempia terveyteen ja sairauteen liittyviä IPA-tutkimuksia spesifisempänä tutkimusalueena.

Olen valinnut IPA:n metodologiseksi lähestymistavakseni, sillä tarkastelen tutkittavieni kokemuksia heille merkityksellisestä ja heitä yhdistävästä tilanteesta, perinnöllisen sairauden riskiin viittaavasta löydöksestä kertomisesta Terveys 2000 -tutkimuksen yhteydessä. Kokemusmaailman ja merkitysten tarkastelun näkökulmasta myös narratiivinen

lähestymistapa saattaisi tässä yhteydessä olla hyödyllinen. Hännisen (1999) mukaan narratiivinen lähestymistapa painottaa kulttuurin, so. kulttuuristen mallitarinoiden, roolia yksilön sisäisessä tarinassa ja sitä kautta tavoissa, jolla yksilö merkityksellistää elämäntilannettaan ja orientoituu siihen (mts. 19–23). IPA puolestaan painottaa kognitiota ja pyrkii ymmärtämään, mitä yksilö tietystä keskustelunaiheesta ajattelee tai pitää totena (Chapman ja Smith, 2002). Koska fokukseni on kulttuuristen mallitarinoiden ja yksilöiden puheesta identifioitavien ja sosiaalisesti jaettujen tarinamallien sijaan yksilön kokemus, katson IPA:n olevan tutkimuskysymysteni kannalta kiinnostavampi lähestymistapa.

Pierret (2003) on tarkastellut viimeisen 25 vuoden aikana ilmestyneitä sairauden kokemusellisuuteen keskittyviä tutkimuksia kolmen pääteeman kautta. Näitä ovat

1. Subjektiviteetti
2. Selviytymiskeinot ja arjesta selviytymisen strategiat
3. Sosiaalinen rakenne

Pierret'n (mt) mukaan varhaisissa tutkimuksissa korostui subjektiviteetti: yksilön kokemusmaailma ja tilanteelle annetut merkitykset, joita luodaan esimerkiksi metaforien ja kognitiivisten representaatioiden kautta. Subjektiviteettia korostavat tutkimukset ovat keskittyneet stigman, häpeän ja minuuden kadottamisen käsitteiden ympärille. Yksilön tilanteelle antamia merkityksiä on lähestytty myös kertomuksellisuuden tai narratiivisuuden kautta, jolloin nousevat esiin kysymykset tapahtumien luonteesta, syistä ja seurauksista sekä sairaudesta merkityksellisenä osana omaa elämäntarinaa. (Mt.)

Pierret (2003) tarkastelee toista esiin nostamaansa teemaa, selviytymiskeinoja ja arjesta selviytymisen strategioita Bury (1982) tapaan sosiaalisen vuorovaikutuksen viitekehysessä. Bury (1982) on tarkastellut kroonista sairautta elämäkerrallisena häiriönä. Krooninen sairaus on Bury (mt.) mukaan tilanne, joka uhkaa arjen perusrakenteita ja niihin liittyviä tietokäsityksiä: Sairauden kohdatessa itsestään selvinä pidetyt oletukset ja käyttäytymistavat ovat haasteen edessä. Sairaus haastaa myös perustavanlaatuisia omaan elämään liittyviä selitysmalleja siten, että omaa elämänkulkua ja minäkäsitystä on tarkasteltava uudessa valossa. Krooninen sairaus ei kosketa vain yksilöä itseään, vaan koko tämän elinpiiriä sosiaalisine verkostoineen. Sairaana tarvitsevuuden ja riippuvaisuuden toisista korostuessa normaalit vastavuoroisuuteen ja molemminpuoliseen

tukeen liittyvät normit ovat uuden haasteen edessä. Yksilön ja tämän lähipiirin on kohdattava kysymykset siitä, miten uusi, muuttunut elämäntilanne kohdataan ja millaisia keinoja on käytettävissä siitä selviämiseen: miten tavallisia arjen aktiviteetteja, tehtäviä ja sosiaalisia suhteita ylläpidetään uudessa elämäntilanteessa. (Mt.)

Arjessa selviytymisen kontekstissa sairaus nostaa Pierret'n (2003) mukaan esiin epävarmuuden, joka saattaa vaikuttaa paitsi päivittäisiin aktiviteetteihin ja sosiaaliseen vuorovaikutukseen myös koko olemassaoloon. Kivun, kärsimyksen ja jopa kuoleman teemat konkretisoituvat ja tulevat merkityksellisiksi itselle siinä missä ne on aiemmin nähty etäisinä mahdollisuuksina tai osana toisten elämää. Kroonisen sairauden seuraukset jokapäiväiselle elämälle kuitenkin vaihtelevat ja riippuvat osaltaan sairauden laadusta ja yksilön iästä (Pound, Gomberts ja Ebrahim, 1998; Mathieson ja Stam, 1995).

Laadullisissa tutkimuksissa on Pierret' n (2003) mukaan enenevässä määrin alettu huomioida sosiaalisten ja demografisten muuttujien rooli siinä, millaisia merkityksiä yksilöt sairaudelle ja sen seurauksille antavat. Huomioitaessa ikä, sukupuoli, koulutustausta, etninen tausta ja sosiaalinen konteksti, sairaus ei aina johda elämäkerralliseen häiriöön tai minuuden kadottamiseen. Esimerkiksi Poundin ym. (1998) tutkimuksessa vaikeiden aikojen läpi eläneet vanhemmat sukupolvet mielsivät sydänkohtauksen normaalina elämänvaiheeseensa kuuluvana kriisinä. Toisaalta jatkuvuuden ylläpitäminen ja sairauden integroiminen osaksi omaa identiteettiä näyttäisi olevan tärkeää nuoremmille sukupolville (Mathieson ja Stam, 1995).

Pierret'n (2003) mukaan makrotason tarkasteluja subjektiviteetin, kulttuuristen tekijöiden ja sosiaalisen rakenteen välisistä yhteyksistä sairauden kokemiseen on tehty vähän. Yhtenä syynä tähän on, että tarkasteluun sopivan paradigman ja metodin määritteleminen on ollut haastavaa. Sosiaalisella rakenteella Pierret viittaa terveyspolitiikkaan ja potilasjärjestöihin sekä mediaan. Hän esittää, ettei pelkästään näiden tekijöiden tarkasteleminen riitä, vaan olisi pyrittävä tekemään näkyväksi, millä tavoin subjektiviteetti, konteksti ja sosiaalinen rakenne liittyvät yhteen ja muokkaavat sairauden kokemista. Tutkimuksissa ei myöskään ole riittävästi huomioitu kokemuksen dynaamista luonnetta: Poikkileikkaustarkasteluilla ei ole tavoitettu sosiaalisten, poliittisten ja muiden muutosten mahdollista vaikutusta yksilön kokemukseen: Se, miten sairaus koetaan, kertoo väistämättä jotakin myös kontekstista, jossa kokemukset syntyvät. (Mt.)

Vaikka pro gradu -tutkielmani keskiössä ovat haastateltavieni kokemukset heitä yhdistävästä ja heille merkityksellisestä tilanteesta, ei näitä kokemuksia voida tarkastella irrallaan sosiaalisesta, kulttuurisesta ja historiallisesta kontekstistaan. Metodologisena viitekehyksenä käyttämäni tulkitseva fenomenologinen analyysi tarkastelee yksilön kokemusta nimenomaan kontekstissaan: Fenomenologian näkökulmasta olemme lopulta aina jossakin, merkityksellisen todellisuuden ympäröimänä ja samalla myös itse luomassa tätä merkityksellistä todellisuutta. (Larkin ym., 2006.) Näin ollen myös terveyttä ja sen ylläpitämistä voidaan tarkastella merkityksellisenä sosiaalisena käytänteenä, joka rakentuu suhteessa sosiaalisiin rakenteisiin ja kokemiseen (Crawford, 2006). Pierret'n (2003) peräänkuuluttaman subjektiviteetin, kulttuuristen tekijöiden ja sosiaalisen rakenteen yhdistävän ja kokemusmaailman dynaamisen luonteen huomioivan tarkastelun näkökulmasta pidän tulkitsevaa fenomenologista analyysia vartenotettavana lähestymistapana sairauden kokemuksellisuuden tutkimiseen.

Seuraavassa luvussa esittelen perimää koskevan informaation luonnetta, aiempia tutkimukseni kannalta relevantteja tutkimuksia ja näihin linkittyviä ajankohtaisia yhteiskunnallisia ja bioeettisiä keskusteluja. Pyrkimyksenäni on asemoida oma tutkimukseni ja tutkimuskysymykseni näihin ajoittain hajanaisiin keskustelunjuonteisiin perimää koskevan informaation kertomisesta yksilöille, joita se koskee. Luvussa viisi esittelemäni tulokset, haastateltavien kokemukset sellaisina kuin ne aineistoni pohjalta minulle näyttäytyvät, toivoakseni tuovat yhden, puuttuvan näkökulman mukaan keskusteluun. Muiden IPA:aa metodologisena viitekehyksenään käyttävien tutkijoiden tavoin rooliini tässä prosessissa liittyy kaksoishermeneutiikka: Pyrkimyksenäni on ymmärtää ja tehdä näkyväksi haastateltavieni kokemusmaailmaa, jota myös he itse koettavat ymmärtää ja tehdä näkyväksi haastattelupuheessaan. Toisin sanoen aineistolähtöisen analyysiini lähtökohdana ovat haastateltavieni julki tuomat kokemukset ja näkemykset, mutta lopulta tuon tulkintaprosessiin itseni tulkitsijana, sitoutuneena pyrkimykseen ymmärtää ja silti tietoisena siitä, etten voi täysin välttää tulkintojeni subjektiivisuudelta. (Smith ym., 2009.)

### **3 Perinnöllisyystutkimus ja siihen liittyvät bioeettiset keskustelut**

#### **3.1 Perimää koskeva informaatio**

Jotta voidaan tarkastella kysymystä perimää koskevan riski-informaation kertomisesta tutkittaville, on oltava jonkinlainen käsitys perimän ja sitä koskevan informaation luonteesta. Viitataan jatkossa yksilön kaikkien geenien kokonaisuuteen eli perimään myös käsitteellä genomi ja perinnöllisyystutkimukseen käsitteellä genomitutkimus, joita laajalti käytetään tutkimuskirjallisuudessa. Käytän perimän ja genomien käsitteitä synonyymeinä rinnakkain, jolloin ainoa ero näiden välillä tutkimukseni kontekstissa on se, että perimä lienee käsitteenä helpommin lähestyttävä tutkimuskenttää tuntemattomille lukijoille.

Vuonna 2003 päättynyt, 13 vuotta kestänyt kansainvälinen Human Genome Project, selvitti kaikki ihmisen DNA:han kuuluvat yli 20 000 geeniä ja samalla varastoi nämä tiedot tietokantoihin. Projektin kautta saadun tiedon on arvioitu olevan keskeisessä asemassa lääketieteessä ja terveydenhuollossa 2000-luvulla. Projektin yhteydessä ja sen päätyttyä on pyritty arvioimaan sen eettisiä, laillisia ja sosiaalisia implikaatioita. Näiden näkökulmasta katsottuna keskeisiä ovat esimerkiksi kysymykset yksityisyydestä ja sen suojasta, perimän perusteella tapahtuvasta syrjinnästä, perimää koskevan informaation mahdollisesti aiheuttamasta psyykkisestä kuormituksesta, lastenhankintaan liittyvistä valinnoista ja perimää koskevan informaation hyödyllisyydestä terveydenhuollossa tai tavallisen ihmisen elämässä. (Human Genome Project Information, 2011.) Khouryn (2003) mukaan perinnöllisyystieteessä on tapahtunut kvantitatiivinen muutos yksittäisten geenien tutkimuksesta, genetiikasta, kaikkien geenien tehtävien ja vuorovaikutuksen tutkimukseen, genomiikkaan. Samalla Khoury (mt) esittää, että muutosta on tapahtunut myös laadullisesti: Käsitteellisellä tasolla on siirrytty geneettisesti määrittävistä sairauksista koko genomia koskevaan informaatioon. Edellinen käsite on verraten deterministisempi ja viittaa siihen, että yksittäisen geenin olemassaolo lopulta johtaa sairastumiseen. Jälkimmäinen puolestaan viittaa siihen, että tulevaa terveydentilaa määrittävät

useat eri perimään, ympäristöön ja käyttäytymiseen liittyvät tekijät. (Harvey, 2010; Khoury, 2003)

Perimää koskevan informaation määritelmästä ja luonteesta ei olla yksimielisiä: Toisaalta perimää koskevan informaation katsotaan olevan sensitiivistä ja poikkeuksellista tai erityistä informaatiota, jota on käsiteltävä muusta terveyteen liittyvästä informaatiosta poikkeavalla tavalla. Tällainen näkökulma nostaa esiin kysymyksiä yksityisyydestä ja sen suojasta, perimän perusteella tapahtuvasta syrjinnästä ja yksilön joutumisesta uhrin asemaan. (Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, 2006.)

Tästä näkökulmasta on kysytty, johtaako ihmiseen kohdistuvan genomitutkimuksen kehittyminen jonkinlaiseen geneettisen paremmuuden tavoitteluun tai rotuhygieniaan, minkä seurauksena yhteiskunnassa on vähemmän sijaa sairaudelle tai heikkoudelle (esim. Chapman, 2002; Wertz, 1997). Toisaalta perimää koskevan informaation voidaan katsoa olevan kuin mitä tahansa muuta yksilöön, terveyteen tai lääketieteeseen liittyvää informaatiota, joka ei poikkea näistä merkittävällä tavalla. Näitä vastakkaisia näkemyksiä kutsutaan geneettiseksi ekseptionalismiksi (*genetic exceptionalism*) ja geneettiseksi inklusivismiksi (*genetic inclusivism*). (Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, 2006.)

Perinnölliset sairaudet poikkeavat akuuteista ja kroonisista sairauksista siten, että niihin liittyvä informaatio koskee paitsi tutkittavaa itseään myös tämän perhettä ja sukua. Perimään koskevan informaation avulla saattaa olla mahdollista ennustaa tulevaa terveydentilaa, vaikka sairauden oireita ei olisi vielä ilmennytäkään. (Chapman ja Smith, 2002.) On olemassa yksittäisiä geenejä, jotka aiheuttavat tietyn sairauden ja geenejä, jotka lisäävät jonkin sairauden riskiä. Useimmiten terveyteemme vaikuttaa kuitenkin useiden, jopa satojen tai tuhansien, eri geenien välinen vuorovaikutus. (Burke ym., 2002; Van Ness, 2008.) Geneettisen inklusivismin näkökulmasta voidaan todeta, ettei perimää koskevan informaation kyky ennustaa yksilön tulevaa terveydentilaa ole millään tavalla uniikkia (Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, 2006): Perimää koskeva informaatio koostuu todennäköisyyksistä, eikä perimän vaikutusta yksilön terveyteen voida tarkastella irrallaan yksilön elämäntapaan ja ympäristöön liittyvistä tekijöistä ja näiden kaikkien vuorovaikutuksesta (Burke ym., 2002; Van Ness, 2008).

Ajatukseen perimää koskevasta informaatiosta poikkeuksellisenä, hyvin sensitiivisenä informaationa ja samalla uhkaavana ja pelon sävyttämänä ihmisen kohtalon määrittäjänä on viitattu geneettisen essentialismin (*genetic essentialism*) käsitteellä (mm. Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, 2006; Dar-Nimrod ja Heine, 2011; Wertz, 1997). Wertzin (1997) mukaan ihmiskunta on vuosisatoja uskonut siihen, että yksilöä ja tämän kohtaloa määräävät osittain näkyvät ja näkymättömät seikat. Näitä näkymättömiä seikkoja on kuvailtu mm. jonkin korkeamman johdatukseksi, enkeleiksi tai esi-isien perinnöksi. Eläminen perustavanlaatuisen epävarmuuden kanssa ei kuitenkaan ole millään tavalla uutta: näkymättömien ja tuntemattomien kohtaloa määrittävien voimien prototyyppi vain on muuttunut abstrakteista enkeleistä ja esi-isistä tieteellisesti tutkittavissa oleviksi ja jossakin määrin konkreettisemmiksi geeneiksi. Ihmiseen kohdistuvan genomitutkimuksen edistysaskeleet ovatkin herättäneet pelkoa siitä, että aiemmin abstraktista, tuntemattomasta tai yksilön elämään perustavanlaatuisesti kuuluvasta epävarmuudesta tulee vähitellen tunnettua ja varmaa. Pelko liittyy osaltaan myös siihen, että perimää koskevan informaation avulla voitaisiin ennustaa yksilöiden, perheiden ja sukujen elämää ja kohtaloa, joka on aiemmin ollut jonkin korkeamman voiman käsissä. Vaarana on, että joku ulkopuolinen käyttäisi perimää koskevaa informaatiota vallankäytön välineenä. Jos olemme vain geeniemme summa, on tutkijoilla valtaa kertoa meille ja ulkopuolisille, keitä olemme, mistä tulemme ja minne olemme viime kädessä menossa. Laajempaan kontekstiin nivottuna geneettisen essentialismin varjolla käyty keskustelu ei poikkea juurikaan ihmis- ja yhteiskuntatieteissä vuosisatoja käydystä perimä – ympäristö (*nature – nurture*) -debatista, jonka pohjalta ilmiöitä selitetään milloin perimästä, milloin taas ympäristöön liittyvistä tekijöistä käsin. (Mt.)

Dar-Nimrodin ja Heinen (2011) mukaan geneettinen ekseptionalismi, käsitys perimää koskevasta informaatiosta poikkeuksellisenä ja sensitiivisenä, voi johtaa edellä kuvattuun essentialistiseen ajatteluun liittyviin vääristymiin tiedonkäsittelyssä. Geneettinen ekseptionalismi voi ensinnäkin johtaa deterministiseen ajatteluun, jossa lopputulokset nähdään väistämättöminä ja kohtalon sanelemina. Toiseksi geneettinen ekseptionalismi voi johtaa kausaalipäätelmiin, joissa perimä nähdään perustavanlaatuisena lopputulokseen vaikuttavana tekijänä muiden, esimerkiksi ympäristötekijöiden, jäädessä vähemmälle huomiolle. Kolmanneksi geneettinen ekseptionalismi voi johtaa joidenkin ryhmien havaitsemiseen homogeenisinä ja muista ryhmistä erillisinä. Neljänneksi perimän



määrittämä lopputulos saatetaan nähdä luonnollisena ja siten moraalisesti hyväksyttävänä, sillä sen katsotaan olevan yksilön vaikutusmahdollisuuksien ulottumattomissa. Nämä prosessit voivat puolestaan johtaa siihen, että perimän katsotaan selittävän lopputulosta, kuten vaikkapa tulevaa terveydentilaa silloinkin, kun perimä ei todellisuudessa ole sen tärkein selittäjä. (Mt.)

Perimää koskevaa informaatiota ja sen luonnetta voidaan mielestäni tarkastella myös sosiaalisena konstruktiona. Sosiaalisella, historiallisella ja kulttuurisella kontekstilla saattaisikin olla jonkinlainen rooli kysymyksessä siitä, määrittyvätkö genomitutkimus, perimää koskeva informaatio ja sen rooli terveyskäyttäytymisessä sekä terveydenhuoltojärjestelmässä geneettisen ekseptionalismin vai geneettisen inklusivismin näkökulmasta. On oletettavaa, että kulttuureissa, joiden historiaa leimaa yksilöiden alkuperän, sukupuolen tai aseman perusteella tapahtunut syrjintä tai vainoaminen, myös perimää koskevaa informaatiota ja sen hyödyntämistä terveydenhuollossa saatetaan pitää arkaluontoisena asiana, jopa jonkinlaisena pyrkimyksenä rotuhygieniaan. Myös uskonnon rooli yhteiskunnassa saattaisi liittyä siihen, miten perimään liittyvä informaatio ja sen luonne ymmärretään ja miten näihin suhtaudutaan. Wertzin (1997) tapaan katson, että keskustelu yksityisyyden ja sen suojan ympärillä on yksilökeskeistä. Wertzin (mt) mukaan yksityisyys käsitteenä liittyy valistukseen ja länsimaiseen, individualistiseen kulttuuriperintöön. Euroopan ja Pohjois-Amerikan ulkopuolella yksittäisiä ihmisiä koskeva informaatio on sosiaalisesti jaetumpaa ja sitä myös odotetaan jaettavan sosiaalisesti. Kehoa ei tarkastella yhtä voimakkaana rajana yksilön ja sosiaalisen välillä kuin länsimaissa valistusajan perinteenä edelleen tehdään. Tämän vuoksi Wertz katsoo, ettei yksityisyys ole Euroopan ja Pohjois-Amerikan ulkopuolella läheskään yhtä relevantti huolenaihe kuin luottamuksellisuus. Ero yksityisyyden ja luottamuksellisuuden välillä on siinä, että yksityisyys käsitteenä implikoi yksilön oikeuteen omistaa itseään koskeva informaatio, kun taas luottamuksellisuudessa on kyse sosiaalisesti jaetusta, salassa pidettävästä informaatiosta. (Mt.)

Kysymys siitä, mitä perinnöllisyydellä ja perimää koskevalla informaatiolla tarkoitetaan, ei edellä esitetyn valossa ole arvovapaa tai yksiselitteinen, ja perinnöllisyystieteen ammattilaisten ymmärrys perimää koskevasta informaatiosta saattaa poiketa maallikoiden ymmärryksestä. Beskow ja Burke (2010) esittävät, että tutkimuksen kontekstissa olisi tärkeää tarkastella tutkimukseen osallistuneiden käsityksiä perimää koskevasta

informaatiosta. He katsovat, että tällä saattaisi olla sovellusarvoa, mikäli perimää koskevaa informaatiota halutaan soveltaa vastuuntuntoisesti sairauksien ennaltaehkäisyssä ja kansanterveyden edistämiseen liittyvissä toimenpiteissä.

### 3.2 Perinnöllisyystestit

On ennustettu, että tietoisuuden kasvaessa perimän ja sairauksien välisistä yhteyksistä, myös perinnöllisyystestit tulevat yhä tärkeämmiksi terveydenhuollossa. Käytössä olevien geenitestien kyky ennustaa sairastumisia kuitenkin vaihtelee, ja niiden käyttöönotolla saattaa olla sosiaalisia, eettisiä ja laillisia seurauksia. Tulevaa terveydentilaa on vaikeaa ennustaa pelkän testin perusteella, sillä useimpien sairauksien syntyyn vaikuttaa useiden eri geenien, ympäristötekijöiden ja käyttäytymisen välinen vuorovaikutus (esim. Burke ym., 2002).

Internetin ansiosta testaaminen on myös kaupallistunut, ja kuluttajat voivat ostaa perinnöllisyystestejä suoraan tarjoajalta. Ihmisen koko DNA:n selvittäminen on mahdollistanut sen, että ihmisten on halutessaan mahdollista selvittää yksittäisten geenien sijaan koko perintöaineksensa eli genominsa. Genomin laajuinen tutkimus voi tuottaa käytännössä rajattoman määrän informaatiota, jonka relevanssia terveydelle ei tällä hetkellä välttämättä edes tunneta. Yksi terveydenhuollossa tapahtuvan testaamisen ja kuluttajille tarjottavien testien välinen ero on siinä, että terveydenhuollossa perinnöllisyystestien avulla etsitään usein vastausta yhteen rajattuun kysymykseen, eli testejä käytetään diagnostisessa mielessä (ks. diagnostiset testit jäljempänä). Kuluttajille tarjottavien testien kautta on mahdollista saada tietoa useiden sairauksien riskeistä yhtä aikaa, ja näiden kaikkien tulkitseminen on haastavaa. (Gollust, Wilfond ja Hull, 2003.)

Kaikki internetissä saatavilla olevat perinnöllisyystestit eivät kuitenkaan liity terveyteen. Terveyteen liittyvien ja suoraan kuluttajalle tarjottavien geenitestien ongelmana on, että niihin saatetaan päätyä ilman, että perinnöllisyyslääketieteen asiantuntija arvioi testin tarpeellisuutta. Vaarana on, ettei kuluttaja ymmärrä testitulosta tai päätyy ostamaan testin, jonka kliininen validiteetti ja hyöty ovat kyseenalaisia. (Gollust, Wilfond ja Hull, 2003.)

Tarjolla olevat perinnöllisyystestit eivät muodosta yhtenäistä ryhmää, vaan niitä voidaan erotella käyttötarkoituksen mukaan.

1. *Diagnostiset testit* on tarkoitettu nimensä mukaisesti tilanteisiin, joissa yksilön oireet viittaavat johonkin perinnölliseen sairauteen ja testin kautta pyritään tekemään diagnoosi.
2. *Prediktiiviset testit* on tarkoitettu tilanteisiin, joissa sairauden oireita ei vielä ole ilmennyt. Niiden avulla määritetään todennäköisyys, jolla yksilö voisi sairastua johonkin tiettyyn sairauteen tulevaisuudessa.
3. *Kantajatestit* on tarkoitettu määrittämään, kantaako yksilö perimässään jotakin geneettistä poikkeavuutta, joka myös saattaisi siirtyä jälkeläisille.
4. *Seulontatestejä* tehdään usein ryhmille, esimerkiksi tietyille ikäkohorteille, joiden ei tiedetä olevan riskissä sairastua johonkin perinnölliseen sairauteen.
5. *Preimplantaatio- ja prenataalitestejä* käytetään silloin, kun sikiön vanhemmat kuuluvat riskiryhmään ja ovat vaarassa siirtää jonkin geneettisen ominaisuuden sikiölle.
6. *Tutkimustestit* liittyvät perimää koskevan informaation analysointiin (lääketieteellisten tutkimusten yhteydessä). Niiden avulla pyritään selvittämään perimän vaikutusta terveydentilaan, tai perimään ja ympäristöön liittyvien tekijöiden vuorovaikutusta jossakin sairaudessa.
7. *Identifikaatiotestejä* käytetään rikostutkimuksissa, esimerkiksi tunnistettaessa uhreja ja kadonneita.
8. *Vanhemmuus- tai sukulaisuustestien* avulla pyritään varmistumaan biologisesta yhteydestä yksilöiden välillä. (Stoklosa, 2010.)

Perinnöllisyystestien käyttöönottoon vaikuttaa niiden *analyttinen validiteetti*, *kliininen validiteetti* ja *kliininen hyöty*. Analyttisellä validiteetilla tarkoitetaan sitä, miten tarkasti tietty geneettinen ominaisuus voidaan identifioida jollakin tietyllä laboratoriokokeella. Toisin sanoen kyse on testin sensitiivisyydestä jonkin tietyn geneettisen ominaisuuden suhteen. Kliinisellä validiteetilla tarkoitetaan yleisesti ottaen testin tarkkuutta ennustaa jokin kliininen lopputulos. Uusien geenitestien kohdalla kliininen validiteetti on usein epäselvä. Kun testiä käytetään diagnostisesti, kliininen validiteetti mittaa testin ja sairauden välistä yhteyttä. Jos testiä taas käytetään jonkin geneettisen ominaisuuden tunnistamiseen, kliininen validiteetti mittaa testin tarkkuutta ennustaa tuleva kliininen lop-

putulos. Kliininen hyöty viittaa todennäköisyyteen, jolla testin kautta saatu informaatio johtaa parantuneeseen terveydentilaan tulevaisuudessa. Kliinisen hyödyn näkökulmasta keskeistä on kysymys siitä, onko mahdollinen sairastuminen estettävissä tehokkaan kliinisen intervention avulla. Kliinisen hyödyn kontekstissa on myös arvioitava testaamisen sosiaalisia seurauksia positiivisen ja negatiivisen testituloksen saaneille. (Burke ym., 2002.)

Edellä mainittujen kriteerien lisäksi perinnöllisyystestien käyttöönottoa pohdittaessa arvioidaan testaamisen eettisiä, sosiaalisia ja laillisia seurauksia. Esimerkiksi arviota kliinisestä validiteetista, kyvystä ennustaa jokin kliininen lopputulos, on vaikeaa tehdä irrallaan sosiaalisesta kontekstista: On arvioitava kuka testin ja mahdolliset tulevat hoitokustannukset maksaa. Testaaminen voi myös aiheuttaa psyykkistä kuormitusta asiakkaalle ja tämän läheisille, ja tieto perimästä voi johtaa syrjintään työhaussa tai vakuutusten saamisessa. (Burke ym., 2002).

Pitkä QT-aika tutkimusprosessi, johon liittyviä kokemuksia tässä tutkimuksessa tarkastelen, liittyy Terveys 2000 -tutkimukseen, jonka yhteydessä tutkittavien verinäytteestä eristetty DNA mahdollisti perimän ja sairauksien välisten yhteyksien tutkimisen. Kun epäily pitkä QT-aika oireyhtymälle altistavasta geenimutaatiosta tuli Terveys 2000 -tutkimuksen yhteydessä ajankohtaiseksi, siitä varmistumiseksi tutkittaville tarjottiin mahdollisuutta prediktiiiviseen geenitestiin. Testituloksia oli kaikkien testattujen kohdalla positiivinen. Mutaatiosta varmistuminen ei kuitenkaan tarkoita sitä, että kaikilla testatuilla olisi oireyhtymään viittaavia oireita, tai että kaikki testatut ylipäätään sairastuisivat oireyhtymään tulevaisuudessa. Tämän vuoksi tarkastelen tässä tutkimuksessa kokemuksia perinnöllisen sydänsairauden riskistä, enkä perinnöllisestä sydänsairaudesta.

### **3.3 Perinnöllisyysneuvonta**

Perinnöllisyysneuvonnassa perimää koskevaa informaatiota pyritään tuomaan sellaisten perheiden saataville, joiden jäsenillä on jokin perinnöllinen sairaus tai joiden kohdalla epäillään perinnöllistä sairautta. Terveystieteiden tutkimuskeskuksessa perinnöllisyysneuvontaa antaa tavallisesti perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri. Perinnöllisyysneuvonnassa pyrkimyksenä on tarjota asiakkaalle runsaasti tietoa sairaudesta ja sen periytyvyydestä sekä todennäköisyydestä, jolla sairaus voi ilmetä asiakkaalla tai tämän jälkeläisellä. Neuvon-

taprosessi etenee etiologisen diagnoosin tekemisen kautta sairauden toistumisriskin arviointiin. Riskiä voidaan harvoin arvioida pelkän geenitestin perusteella, sillä esimerkiksi sydän- ja verisuonitaudit ovat monitekijäisiä sairauksia, joiden syntyyn vaikuttavat perimän lisäksi myös ympäristötekijät. (Kessler, 1997; Khoury, 2003; Kääriäinen, 1998.)

Koska perimää koskeva informaatio ei ole luonteeltaan yksiselitteistä ja perustuu todennäköisyyksiin, perinnöllisyysneuvonnassa ei pyritä ohjaamaan asiakkaan päätöksentekoa, vaan pyritään tarjoamaan hänelle välineitä itsenäisiin, tietoihin valintoihin. Perinnöllisyysneuvonta liittyy usein tilanteisiin, joissa asiakkaan ja mahdollisesti myös tämän läheisten on pohdittava elämänsuunnitteluun ja elämäntapoihin liittyviä valintoja perimää koskevan informaation valossa. (Kessler, 1997; Khoury, 2003; Kääriäinen, 1998.)

Perinnöllisyysneuvonnan luonteesta ei olla täysin yksimielisiä. Osa neuvontaa antavista terveydenhuollon ammattilaisista mieltää neuvontaprosessin edukatiiviseksi tapahtumaksi, jonka tehtävänä on tarjota asiakkaalle hänen tarvitsemaansa informaatiota. Osa taas on sitä mieltä, etteivät asiakkaat tule perinnöllisyysneuvontaan vain informaation vuoksi, vaan syyt voivat olla monenlaisia. Tällaisen lähestymistavan keskiössä on auttaa asiakasta ymmärtämään, mitä perimää koskeva informaatio hänen kohdallaan tarkoittaa. Pyrkimyksenä on tukea asiakkaan autonomisuutta ja vahvistaa tämän hallinnantunnetta. (Kessler, 1997.)

Tällä hetkellä tiedetään melko vähän siitä, mikä perinnöllisyysneuvonnassa on asiakkaan näkökulmasta hyödyllistä (McLeod ym., 2002). McLeod ym. (mt.) etsivät vastausta tähän kysymykseen tulkitsevan fenomenologisen analyysin kautta. Tutkimuksen kohteena olivat 17 haastateltavan havainnot perimästään ja sen vaikutuksesta heidän elämänsä, heidän selviytymiskeinonsa ja näkemyksensä siitä, mikä perinnöllisyysneuvonnassa oli erityisen hyödyllistä tai hyödytöntä. Perinnöllisyysneuvontaan liittyviä ennakkoletuksia tarkastellessaan McLeod ym. (mt.) havaitsivat, että haastatelluilla asiakkailla oli seikkaperäisiä selitysmalleja taudin periytymisestä suvun sisällä, mutta samaan aikaan he olivat epätietoisia siitä, mitä perinnöllinen sairaus heidän kohdallaan tarkoittaa. Suurin osa ei tiennyt etukäteen, mitä neuvonnalta odottaa ja osa olisi kaivannut ennakkotietoa neuvontaprosessin luonteesta. Osa haastateltavista toivoi pääsevänsä

perinnöllisyysneuvonnan kautta geenitestiin, ja osa puolestaan toivoi saavansa perinnöllisyysneuvonnassa mahdollisimman konkreettista informaatiota.

Perinnöllisyysneuvontaan liittyviä kokemuksia tarkastellessaan McLeod ym. (2002) havaitsivat asiakkaiden olevan tyytyväisiä saamaansa informaatioon ja etsivän ennen kaikkea yksiselitteisiä kyllä – ei -vastauksia kysymyksiinsä. Asiakkaat olivat myös tyytyväisiä mahdollisuuden tavata alan asiantuntija, jolla oli mahdollisuudet tarjota monipuolista ja yksityiskohtaista informaatiota. Samalla he kokivat asiantuntijan voivan auttaa paitsi heitä itseään, myös heidän perhettään. Asiakkaiden havaittiin suhteuttavan perimää koskevaa informaatiota muita sairauksia koskevaan informaatioon ja olevan ylpeitä siitä, että he ovat aiempien tietojensa varassa pystyneet käsittelemään monimutkaista ja uutta perimää koskevaa informaatiota. Kaikkea perinnöllisyysneuvonnan kautta saatua informaatiota ei integroitu osaksi aiempia tietokäsityksiä, vaan niiden kanssa ristiriitainen uusi informaatio jätettiin huomiotta hyödyttömänä. Ne asiakkaat, jotka kokivat voivansa vaikuttaa sairastumiseensa, kokivat tiedon omista vaikutusmahdollisuuksista miellyttäväksi osaksi perinnöllisyysneuvontaa. Asiakkaat uskoivat, että geenitestin tuloksen, 'varman tiedon' saaminen, tukee omia toimintamahdollisuuksia jatkossa.

### **3.4 Perimää koskevan riski-informaation rooli elämänsuunnittelussa ja elämäntapavalinnoissa**

Crawfordin (2006) mukaan yksilöiden odotetaan nykyään olevan tietoisia terveyteensä kohdistuvista uhista voidakseen hallita niitä. Voidakseen tehdä tietoisia omaa terveyttään koskevia valintoja yksilöiltä odotetaan myös valmiuksia etsiä, prosessoida ja ymmärtää terveysinformaatiota ja yhteiskunnan tarjoamia terveyspalveluja (Crawford, 2006; McBride, Koehly, Sanderson ja Kaphingst, 2010). Vastuunotto omasta terveydestä on yksilön autonomian ja hyvän kansalaisuuden indikaattori. Samalla identiteettimme määrittyy osittain sen kautta, miten hyvin onnistumme jatkuvan ja merkityksellisen terveysprojektin saavuttamisessa. (Crawford, 2006; Radley, 1994.)

Perimää koskevan riski-informaation käsite viittaa siihen, ettei jonkin geenin olemassaolo varmuudella ennusta sairastumista, vaan lisää riskiä altistua sille. Toisin sanoen perimää koskeva riski-informaatio perustuu todennäköisyyksiin (Harvey, 2010; McBride ym., 2010). Sairastumisvaarassa olevien varhaisen tunnistamisen ja riskistä kertomisen on katsottu tukevan yksilöiden toimijuutta (Harvey, 2010). McBride ym. (2010) nostavat esiin kolme näkökulmaa henkilökohtaisen, perimää koskevan riski-informaation potentiaalisesta hyödyllisyydestä terveyskäyttäytymisen muutokseen tähtäävissä interventioissa: Ensinnäkin perimää koskeva riski-informaatio saattaa olla muuta terveyteen liittyvää riski-informaatiota hyödyllisempää terveyskäyttäytymisen muutoksen kannalta, sillä se on luonteeltaan henkilökohtaista eikä yleisluontoista. On eri asia, että yksilö on tietoinen nimenomaan omaan terveyteensä kohdistuvasta uhasta ja siitä, miten voi siihen vaikuttaa, kuin jostakin yleisesti kaikkien terveyteen kohdistuvasta uhasta kuten vaikkapa kemikaaleista tai liian vähäisestä liikunnasta. Toiseksi perimää koskeva informaatio koskettaa paitsi yksilö itseään, myös tämän sukua, minkä vuoksi se voi mahdollistaa terveyskäyttäytymiseen vaikuttamisen laajemmin myös suvun sisällä. Kolmanneksi perimää koskeva riski-informaatio voi lisätä ymmärrystä siitä, miksi interventiot toisten kohdalla onnistuvat ja toisten kohdalla eivät. Esimerkiksi tieto perimän roolista aineenvaihdunnassa voi auttaa ymmärtämään, miksi tavoitepainon saavuttaminen on joillekin toisia haastavampaa. Siten perimää koskeva riski-informaatio voi mahdollistaa aiempaa räätälöidymmät interventiot. (Mt.)

Yksilöiden katsotaan tarvitsevan riittävän määrän informaatiota, jotta he voivat tehdä autonomisia elämäntapoja ja elämänsuunnittelua koskevia valintoja (Johnston & Kaye, 2004). Toisaalta pelkän perimää koskevan riski-informaation tarjoaminen ei välttämättä saa yksilöä muuttamaan käyttäytymistään: Seniorin ym. (2002) mukaan se, miten yksilö perimää koskevaa riski-informaatiota ymmärtää, voi vaikuttaa siihen, miten hän sen pohjalta ohjaa toimintaansa. McBride ym. (2010) huomauttavat, ettei tähän mennessä ole riittävästi tutkittu sitä, miten yksilöiden valmiudet etsiä, prosessoida ja ymmärtää terveysinformaatiota vaikuttavat heidän kykyihinsä tulkita todennäköisyyksiin perustuvaa, henkilökohtaista perimää koskevaa riski-informaatiota. Mikäli käyttäytymiseen halutaan vaikuttaa henkilökohtaisen, perimää koskevan riski-informaation kautta, on yksilöiden ymmärrettävä riski-informaatiota

ja sen luonnetta. Sillä, miten suureksi yksilö riskin kohdallaan kokee, saattaa olla relevanssia käyttäytymisen muutoksen kannalta. Henkilökohtaisella, perimää koskevalla riski-informaatiolla on McBriden ym. (mt.) mukaan suurin vaikutus käyttäytymiseen silloin, kun riski on huomattava.

Senior ym. (2002) tarkastelivat tulkitsevan fenomenologisen analyysin kautta kysymystä siitä, miten yksilöt käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota. Haastateltavia yhdisti tieto perinnöllisen sydänsairauden (familial hypercholesterolaemia) riskistä. Haastateltavien tekemiä kausaaliattribuutioita tarkastellessaan Senior ym. (mt.) havaitsivat kaikkien olevan sitä mieltä, että sairastuminen johtuu perimästä, mutta osa toi esiin, että myös ruokavalio ja stressi voivat olla syynä sairastumiseen. Riski tunnustettiin, mutta se näyttäytyi haastateltaville hallittavana. Riskiä pyrittiin minimoimaan alaspäin suuntautuvan sosiaalisen vertailun kautta: omaa tilannetta verrattiin niiden tilanteeseen, joiden riski on vielä suurempi.

Riskin kokeminen hallittavaksi ja riskin minimoiminen ovat nähtävissä osana uhkaavaan tilanteeseen, kuten uhkaavaan terveystietoon, sopeutumisen prosessia. Taylor (1983) esittää kognitiivisen adaptaation teoriassaan yksilöiden pyrkivän sopeutumaan uhkaavaan tilanteeseen kolmen prosessin, henkilökohtaisen merkityksen etsimisen, hallinnan tavoittelun ja minäkäsityksen ylläpitämisen, kautta. Merkityksen etsimiseen sisältyvät kysymykset siitä, miksi sairaus tai sen uhka on osunut omalle kohdalle ja mikä on sen relevanssi omassa elämässä. Merkitystä etsittäessä keskeisessä roolissa on kausaaliattribuutioiden tekeminen, pyrkimys hahmottaa syy – seuraussuhteita, ja siten luoda mielikuva sosiaalisesta todellisuudesta hallittavana ja ennustettavana. Taylorin (mt.) teoriassa taustaoletuksena on, että uhka horjuttaa yksilön hallinnantunnetta ja minäkäsityksen eheyttä. Hallinnan tavoittelemisen uhkaavassa tilanteessa tapahtuu kognitiivisten ja behavioraalisten strategioiden kautta. Yksilö voi esimerkiksi kehystää uhkaavan tilanteen positiivisesti tai luoda myönteisen illuusion sen hallittavuudesta. Käyttäytymisen tasolla hän voi esimerkiksi käyttäytymisen muutoksen kautta pyrkiä minimoimaan uhkaa, tai lisä-informaation etsimisen kautta saavuttaa tunteen tilanteen hallittavuudesta. Minäkäsityksen eheyden ylläpitämisessä sosiaalinen vertailu, erityisesti alaspäin suuntautuva sosiaalinen vertailu, on Taylorin (mt.) mukaan keskeisessä osassa. Paitsi Seniorin ym. (2002) tut-



kimuksen tulosten tulkinnan kohdalla, myös oman tutkimukseni tulosten tulkinnan kohdalla, katson Taylorin (mt.) teorian valottavan sitä, miksi yksilöt ajattelevat ja toimivat tavallaan saatuaan tietää perinnöllisen sairauden riskistä.

Autonomia, mahdollisuus toimia ja tehdä itsenäisiä valintoja, sisältää myös vapauden kääntöpuolen, vastuun. Mahdollisuus välttää sairauksia ei luo pelkästään mahdollisuutta preventiiviseen terveystyöskäytymiseen, vaan myös velvoittaa ihmiset moraalisesti vaalimaan terveyttään terveystyöskäytymisen, kuten esimerkiksi elämäntapojen, kautta. (Crawford, 2006.) Tämä on Radleyn (1994, s. 44–45) mukaan mahdollista vain kulttuureissa, joissa kulttuuriset odotukset terveydestä ja sen vaalimisesta normaalina tilana ovat vallitsevia. Toisaalta voidaan kysyä, missä määrin nämä odotukset ovat jaettuina kulttuurien sisällä (mts.). Autonomiakeskustelussa piilee kuitenkin paradoksaalinen kaksoissidos: Vaikka perimää koskevan informaation avulla pyritään jonkinasteiseen sairauden riskin hallintaan, ennakoimaan sairastumisia ja tukemaan yksilön mahdollisuutta tehdä autonomisia elämänsuunnittelua ja elämäntapoja koskevia valintoja, ei yksilö voi kuitenkaan hallita tai muuttaa perimäänsä. Viime kädessä on hyväksyttävä, ettei todennäköisyyksiin perustuvan perimään liittyvän informaation avulla useimmiten voida aukottomasti ennustaa tulevaa terveydentilaa, sillä yksilö on loppujen lopuksi paljon enemmän kuin perimänsä.

### **3.5 Näkökulmia keskusteluun perimää koskevan riski-informaation kertomisesta tutkittaville**

Ihmiseen kohdistuvan genomitutkimuksen ja sen sovellusten, kuten perinnöllisyystestien, kehittymisen vaikutuksia yksilöiden ja perheiden terveyteen ja elämänlaatuun on pidetty käänteentekevinä (esim. Hoffman, 1994; Jallinoja, Hakonen, Aro, Niemelä, Hietala, Lönnqvist, Peltonen ja Aula, 1998). Samaan aikaan tähän kehitykseen kriittisemmin suhtautuvat ovat keskustelleet siihen liittyvistä eettisistä, laillisista ja sosiaalisista kysymyksistä, kuten siitä, seuraako ihmiseen kohdistuvan genomitutkimuksen kehityksestä syrjintää perimän perusteella tai jopa geneettisen paremmuuden tavoittelua, rotuhygieniää (Chapman, 2002). Perinnöllisyystestien avulla on mahdollista saada tietoa, joka koskee paitsi tutkimusten kohteena olevaa yksilöä, myös tämän sukua. Samalla kuitenkin kohdataan kysymyksiä tutkimustiedon klinisestä hyödyllisyydestä, vaikutuk-

sesta yksilön identiteettiin, elämäntapoihin ja elämänsuunnitteluun sekä siitä, kenen, kenelle, miten ja missä olosuhteissa perimään liittyvistä, joskus ennalta arvaamattomista ja tutkimusprojektien yhteydessä havaituista tutkimustuloksista tulisi kertoa tutkittaville. (Chapman ja Smith, 2002.)

Kun väestön DNA-näytteitä kerätään biopankkeihin, tarjoutuu mahdollisuus tutkia geenimuutosten yhteyttä terveyteen ja sairastavuuteen. Tutkimuskäyttöön tarvittavan informaation kerääminen biopankkeihin on aikaa vievää, ja perinnöllisten ja ympäristötekijöiden vuorovaikutuksen tutkiminen on luonteeltaan pitkittäistutkimusta. Samaan aikaan kehitetään uusia perinnöllisyystestejä ja löydetään uusia geenimutaatioita. Yksittäisten perintötekijöiden tutkimisen sijaan koko perintöaineksen, genomin, tutkimisen kautta tarjoutuu mahdollisuus päästä käsiksi valtavaan määrään informaatiota, jolla saat-  
taa nyt tai tulevaisuudessa olla relevanssia yksittäisille ihmisille ja suvuille (ks. esim. Johnston ja Kaye, 2004, Van Ness, 2008.) Tämä kehitys on saanut tutkijat, juristit ja tutkimusetiikkaa pohtivat komiteat kysymään, tulisiko perimää koskevista, uusista ja yllättävistä löydöksistä kertoa tutkimusprojekteihin osallistuneille.

Vaikka lakiin pohjaavaa velvoitetta kertoa yksittäisten ihmisten perimää koskevista tutkimustuloksista ei kansainvälisesti ole näkyvissä, on laajalti nostettu esiin eettinen imperatiivi kertoa perimää koskevista tutkimustuloksista tiettyjen reunaehtojen täytyessä (Johnston ja Kaye, 2004; Knoppers, Joly, Simand ja Durocher, 2006; Miller ym., 2008a ja 2008b). Löydöksistä kertomista pohdittaessa on huomioitava perimää koskevan riski-informaation todennäköisyyksiin perustuva luonne sekä kysymys siitä, onko löydös alustava epäily vai geenitestillä vahvistettu mutaatio. Samalla on pohdittava perimää koskevan riski-informaation validiteettia, merkitsevyyttä ja hyödyllisyyttä. (mm. Johnston ja Kaye, 2004; Knoppers ym., 2006; Van Ness, 2008.) Myös tutkimuskonteksti asettaa omat rajoituksensa perimää koskevista löydöksistä kertomiselle: Tutkimusprojekteihin käytettävissä olevat resurssit ovat useimmiten rajalliset, ja tarvittavien jatkotoimenpiteiden, esimerkiksi perinnöllisyysneuvonnan ja jatkoseurannan, järjestäminen saattaisi olla hankalaa. Tutkimusetiikkaa pohtivat komiteat ja tutkijat ovat myös nostaneet esiin huolen siitä, onko tutkijoilla riittäviä kliinisiä valmiuksia kertoa perimää koskevaa informaatiota tutkittaville. (Johnston ja Kaye, 2004; Miller ym., 2008a ja 2008b.) Näiden kysymyksenasettelujen valossa kriittisimmät ovat valmiita kyseenalaistamaan koko eettisen imperatiivin olemassaolon. On kysyttävä, onko tuloksista kertominen kaikissa tut-

kimuskonteksteissa perusteltua, palveleeko se tutkimuseettisiä tavoitteita, ja huomioiko se tieteellisen tutkimuksen tekemisen ja klinisen hoidon välisen eron (Miller ym., 2008a; Miller ym., 2008b).

Knoppers ja Chadwick (2005) esittävät, ettei bioetiikassa välttämättä ole tai edes voi olla universaaleja normeja. Siten kysymykseen siitä, tulisiko yksilötason tutkimustuloksia kertoa tutkittaville, tuskin voidaan antaa yksiselitteistä ja universaalia vastausta. Tämä näkyy konkreettisesti siinä, ettei täysin yhtenäistä toimintatapaa ole kansainvälisesti näkyvissä, vaikka monet tuloksista kertomisen kannalla tietyin reunaehdoin ovatkin (mm. Knoppers ym., 2006 ja Miller, ym. 2008a). Koska tutkimukset ja tutkimuskontekstit ovat uniikkeja, ei ehdottomaan ja universaaliin toimintaperiaatteeseen sitoutuminen ole välttämättä tarpeen. Tutkimuskontekstien erilaisuuden näkökulmasta yhteisemmät toimintakäytänteet eivät välttämättä edistäisi tutkimuseettisten tavoitteiden täyttymistä kaikissa olosuhteissa. Tämän vuoksi Beskow ja Burke (2010) sekä Ravitsky ja Wilfond (2006) ovat kehottaneet arvioimaan tutkimuskontekstiin liittyviä seikkoja pohdittaessa sitä, tulisiko perimää koskevaa riski-informaatiota kertoa tutkittaville.

Seuraavaksi esittelen tarkemmin näkökulmia kysymykseen siitä, tulisiko perimää koskevista löydöksistä kertoa tutkittaville. Näkökulmat ovat osittain päällekkäisiä ja niiden väliset rajat teennäisiä. Selkeyden vuoksi esittelen tässä näkökulmia toisistaan erillisinä, vaikka todellisuudessa niiden voidaan katsoa täydentävän toisiaan.

### **3.5.1 Perimää koskevan riski-informaation luonne**

On mahdollista, että perimää koskevan riski-informaation avulla voidaan ennustaa tulevaisuutta, vaikuttaa terveyskäyttäytymiseen ja ehkäistä sairauden puhkeaminen yksittäisten ihmisten tai laajemmin perheiden ja sukujen kohdalla. Tämän vuoksi perinnöllisen sairauden riskin suuruus ja riskitiedon luotettavuus on selvitettävä. (Johnston ja Kaye, 2004; McBride ym., 2010.) Perimää koskevan riski-informaation kertomisesta tutkittaville käytävä keskustelu keskittyy Beskowiin ja Burken (2010) mukaan lähinnä tulosten luonteeseen: millaiset kriteerit informaation on täytettävä, jotta sitä voitaisiin kertoa tai olisi kerrottava eteenpäin?

Monet klinikot kannattavat perimää koskevan riski-informaation kertomista (Johnston & Kaye, 2004). Ennen kuin riski-informaatiota voidaan kertoa tutkittavalle, on epäilyllistä geenimutaatiosta varmistuttava geenitestillä ja sen tulosta on arvioitava luotettavuuden, kliinisen merkitsevyyden ja kliinisen hyödyllisyyden näkökulmasta (näistä kriteereistä lisää luvussa 3.2). (Mm. Johnston ja Kaye, 2004; Knoppers ym., 2006.) Tutkijoiden on havaittu kannattavan kertomista tieteellisesti vahvojen tutkimustulosten kohdalla: tutkijoiden päätöksiä tuloksien kertomisesta tutkineet Hayeems, Miller, Li ja Bytautas (2010) havaitsivat 80 %:n 342 tutkijasta kannattavan kertomista, mikäli löydös on kliinisesti merkitsevä. Kuuden maan toimintatapoja vertailevassa tutkimuksessa Ries ym. (2010) havaitsivat, ettei missään heidän tarkastelemassaan tutkimuksessa kerrottu tutkittaville tuloksia, joiden kliinistä merkitsevyyttä ei tunnettu.

Johnston ja Kaye esittävät (2004, s. 242), että olennaisempaa kuin se, tarjotaanko yksilölle tietoa vai ei, on se, miten tietoa voidaan käyttää: Mahdollistaako tiedon kertominen autonomian, esim. mahdollisuuden tehdä uuden tiedon pohjalta omaan terveyteen liittyviä valintoja, ja onko tiedon pohjalta mahdollista tehdä interventioita (so. onko sairaus hoidettavissa)? Edellä mainitussa Informaation mukanaan tuomaa mahdollista hyötyä voidaan tarkastella paitsi välineellisenä (joitakin toimenpiteitä tai valintoja mahdollistavana), myös arvokkaana itsessään, esimerkiksi merkityksellisenä yksilön identiteetille. Perimää koskeva informaatio voi auttaa ymmärtämään paremmin omaa itseä ja menneisyyttä, erityisesti sellaisissa kysymyksissä, joille ei ole aiemmin löytynyt selitystä.

### **3.5.2 Tieteellisen tutkimuksen ja kliinisen hoidon välinen ero**

Henkilökohtaisen perimää koskevan riski-informaation kertominen tutkimusprojektien yhteydessä ei välttämättä takaa tutkittavien näkökulmasta riittävää kliinistä huolenpitoa tai eettiset pyrkimykset riittävästi täyttäviä tutkimuskäytänteitä: Miller ym. (2008b) tarkastelivat laadullisella tutkimusasetelmalla perinnöllisen syövän riskistä kertomisen seurauksia tutkittavien näkökulmasta. He havaitsivat, että riski-informaation kertominen sai tutkimuskäytänteet vaikuttamaan tutkittavien näkökulmasta kliinisiltä palveluilta. Vaikka tutkittavat arvostivat sitä, että tutkimuksen kautta heidät ohjattiin kliinisen hoidon piiriin, he kokivat saamansa palvelut riittämättömiksi. Sekä tutkimuspotilaat ja tutkijat ilmaisivat huolensa siitä, ettei tutkijoilla välttämättä ole riittäviä valmiuksia, esi-

merkiksi riittävää kliinistä sensitiivisyyttä, kertoa perimää koskevaa riski-informaatiota tutkittaville. Millerin ym. (mt.) mukaan heidän havaintonsa herättävät kysymyksiä siitä, missä määrin tutkimusta voidaan ja sitä pitäisi tehdä palvelemaan kliinisiä tarkoitusperiä.

Samaista kysymystä on tarkasteltu myös tutkimukseen käytettävissä olevien resurssien rajallisuuden näkökulmasta. Tällöin yksilötason tutkimustulosten kertomisesta pidättäytymistä perustellaan vetoamalla resurssipulaan ja vaikeuksiin tavoittaa tutkittavia tutkimusprojektin aikana tai sen päätyttyä. Esimerkiksi Iso-Britannian biopankki on perustellut yksilötason tuloksista kertomisesta pidättäytymistä siten, että tulosten kliinisestä validiteetista ja hyödyllisyydestä varmistuminen sekä perinnöllisyysneuvonnan järjestäminen lisäisi huomattavasti jo valmiiksi kalliin tutkimusprojektin kustannuksia. (Johnston ja Kaye, 2004.)

Huomionarvoinen kysymys on myös se, onko tutkija tieteellistä tutkimusta tehdessään klinikon asemassa ja tutkittava potilaan asemassa (Beskow ja Burke, 2010; Knoppers ym., 2006; Ravitsky ja Wilfond, 2006; Wade ja Kalfglou, 2006, Johnston ja Kaye, 2004). Tutkijan ja tutkittavan välinen suhde eroaa useimmiten laadullisesti klinikon ja potilaan välisestä suhteesta siten, ettei tutkijalla useissa tapauksissa ole hoitovelvollisuutta tutkittavin. Koska tutkimusaineiston kerääjä ja analysoija eivät välttämättä ole samoja henkilöitä, tutkijat eivät välttämättä koskaan edes tule tavanneiksi tutkittaviaan (Johnston ja Kaye, 2004). Wade ja Kalfglou (2006) esittävät, että tutkijoiden ollessa perinteisesti klinikoille kuuluvassa roolissa heidän on hyväksyttävä tehtävä informoida tutkimukseen osallistuneita, mikäli uutta, heitä hyödyttävää ja heidän terveytensä kannalta relevanttia tietoa löytyy. Beskow ja Burke (2010) sekä Ravitsky ja Wilfond (2006) kehottavat arvioimaan, tutkijoiden ja tutkittavien välisen suhteen syvyyttä, esimerkiksi intensiteettiä ja kestoja sekä tutkimuspopulaation mahdollista haavoittuvuutta ja riippuvuutta tutkijoista. Jälkimmäistä on mahdollista arvioida kysymällä, kuinka paljon yksilötason tutkimustulosten kertominen vaikuttaa tutkittavan terveyteen? Riski-informaation todennäköisyyksiin perustuvan luonteen vuoksi tähän kysymykseen vastaaminen on haastavaa (Van Ness, 2008).

Vastavuoroisuuden näkökulmasta on nostettu esiin myös kysymys siitä, onko tutkimus jonkinlaista vaihtokauppaa, jossa tutkittava antaa tietoja, esimerkiksi näytteitä ja täyttä-

miään vastauslomakkeita tutkijoiden käyttöön ja saa vastapalveluksena tietoonsa oman terveytensä kannalta relevanttia informaatiota. Miller ym. (2008b) havaitsivat tutkijoiden mieltävän riski-informaation kertomisen tutkittaville kompensationsa tutkimukseen osallistumisesta, mikä implikoi oletukseen tutkimuksesta vaihtokauppana. Tutkijoiden näkökulmasta näin saattaa olla myös mahdollista rekrytoida tutkimuksiin lisää osallistujia. Yksi tutkimuspotilas kuitenkin koki tulleen kohdelluksi välineenä ja pohti, heikentääkö osallistujien houkuttelevuus tutkimukseen henkilökohtaisen terveysinformaation kertomisella todellista vapaaehtoista osallistumista tutkimukseen ja samalla luottamusta tutkimukseen ja tutkijoihin. (Mt.)

### 3.5.3 Eettiset syyt ja lailliset velvoitteet

Eettiset ja moraaliset syyt voivat olla taloudellisia ja käytännön syitä painavampia päättäessä perimää koskevan riski-informaation kertomisesta erityisesti vakavien ja hoidettavissa olevien sairauksien kohdalla (Johnston ja Kaye, 2004). Yksilön hengen ollessa uhattuna ei kertomatta jättämistä voida perustella tutkimusresurssien riittämättömyydellä tai käytännön problematiikalla, vaan on toimittava pelastusvelvollisuudesta (*duty to rescue*) käsin, mikäli on selkeitä viitteitä korkeasta todennäköisyydestä sairastua vakavaan ja tehokkaasti hoidettavissa olevaan sairauteen. Samalla yksilöön kohdistuvien haittojen on oltava minimaaliset. (Beskow ja Burke, 2010.)

Utilitaristisen etiikan mukaan tilanteissa, joissa ei ole kyse ensisijaisesta pelastusvelvollisuudesta, olisi syytä pohtia, aiheuttaako kertominen yksilölle enemmän hyötyä vai haittaa (Johnston ja Kaye, 2004). Se, mitä tällä hyödyllä tai haitalla tarkoitetaan tai kenen näkökulmasta näitä arvioidaan, on oma kysymyksensä, johon vastaaminen vaatii useiden eri näkökulmien huomioimista. Ihmisoikeuksien näkökulmasta voidaan kysyä, onko olemassa yleismaailmallinen oikeus tietää tai olla tietämättä itseä koskevista tutkimustuloksista? Voidaanko kertomatta jättäminen tulkita ihmisoikeusloukkauksena? (Mt.) Euroopan ihmisoikeussopimuksen (European Convention on Human Rights) toinen artikla, oikeus elämään, velvoittaa valtion ja viranomaiset suojelemaan yksilön oikeutta elämään. Kahdeksas artikla puolestaan turvaa yksityis- ja perhe-elämän kunnioittamisen. Lisäksi Euroopan neuvoston ihmisoikeuksien ja biolääketieteen sopimuksen (Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with

regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine) artiklan 10 mukaan yksilöllä on oikeus saada tietoonsa terveydestään kerätyt tiedot. Artiklan mukaan myös yksilön oikeutta olla tietämättä tulee kunnioittaa.

Laillisten velvoitteiden näkökulmasta on tarkasteltava kysymystä siitä, onko tutkijalla suhteessa tutkittavaan samanlainen hoitovelvollisuus kuin klinikolla potilaaseen, ja aiheuttaako hoitovelvollisuuden rikkominen haittaa tutkittavalle (Johnston ja Kaye, 2004). Hoitovelvollisuuden katsotaan toteutuvan, mikäli sairauden riski voidaan ennustaa, osapuolten välillä on riittävä läheisyys, ja hoitovelvollisuuden voidaan katsoa olevan reilua, oikeudenmukaista ja perusteltua (OECD, 2009). Mikäli tutkimuksessa on kysytty potilaan suostumusta terveyden kannalta relevantin informaation kertomiseen, on suostumus otettava huomioon. OECD:n (2009) ihmisiin kohdistuvaa biopankkitutkimusta ja geneettisiä tutkimusaineistoja koskevassa suosituksessa (OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases) vaaditaan tutkijoita tiedottamaan tutkittavia tutkimukseen liittyvistä seikoista ja hankkimaan heiltä suostumus tutkimukseen ennen tutkimuksen aloittamista. Suostumusprosessin yhteydessä on myös sovittava mahdollisiin myöhempiin yhteydenottoihin liittyvistä toimintakäytännöistä: tilanteista ja olosuhteista, joissa yhteydenotto on sallittua. Suositus myös ohjeistaa tiedottamaan tutkittavia sellaisista löydöksistä, joiden voidaan katsoa hyödyttävän heitä jollakin tavalla. Ei-valideja tuloksia ei tule kertoa tutkittaville. Yhteydenottotilanteille on oltava olemassa selkeät toimintakäytännöt, jotta tutkittavat eivät koe yhteydenottoja kohtuuttoman raskaaksi. Tiedottajan on myös oltava puolueeton sekä harjaantunut käsittelemään sensitiivisiä asioita. (Mts. 8–11, 27.)

### **3.5.4 Yksilön autonomian kunnioittaminen**

Yksilön autonomian kunnioittaminen on yksi keskeinen syy kertoa tai jättää kertomatta tutkimusprojektien yhteydessä havaituista löydöksistä. Kertomista puoltavasta näkökulmasta yksilön ja mahdollisesti myös tämän perheen tai suvun saama informaatio voi luoda mahdollisuuden tehdä terveyteen, elämäntapoihin ja elämänkulkuun liittyviä valintoja ja kantaa näistä vastuu. (Johnston & Kaye, 2004.) Se, että perimää koskeva informaatio voi mahdollistaa valintoja, ei vielä kerro paljoakaan siitä, toimiiko yksilö saamansa informaation pohjalta ja jos toimii, millaisia käyttäytymisstrategioita hän va-

litsee (McBride ym., 2010). Samalla on huomioitava, että perimästä kertominen voi johtaa hankaluuksiin työllistymisen ja vakuutusten saamisen kanssa erityisesti silloin, kun perinnöllistä sairautta ei voida hoitaa. Siten autonomian kunnioittamisen nimissä on myös huomioitava yksilön oikeus olla tietämättä tuloksista, joka on mahdollista tuoda esille suostumusprosessin yhteydessä (Johnston & Kaye, 2004.)

Perimää koskevien tutkimustulosten kertomisen katsotaan myös ylläpitävän tutkittavien kunnioittamisen periaatetta ja vaatimusta kohdella tutkittavia laajemmin kuin vain välineinä jonkin tutkimuksellisen lopputuloksen saavuttamiseksi (Fernandez, Kodish ja Weijer, 2003). Tästä periaatteesta huolimatta tutkittavat saattavat kokea tulleen hyväksikäytetyiksi tutkimuksellisten motiivien edessä. Esimerkiksi Millerin ym. (2008b) laadullisessa tutkimuksessa osa haastatelluista tutkimuspotilaista ilmaisi kokeneensa, ettei heitä riittävästi arvostettu ja huomioitu osana tutkimusprosessia, ja siten he kokivat tulleen kohdelluiksi välineinä tutkimusaineiston hankkimiseksi. Vaikka tutkimukseen osallistuneet olivat tietoisia tieteellisen tutkimuksen ja kliinisen hoidon välisestä erosta, geenitestin tuloksen kertominen sai tutkimuskäytänteet näyttämään heidän silmissään kliiniseltä hoidolta, joka ei kuitenkaan vastannut riittävän kliinisen hoidon kriteerejä.

Useissa tutkimuksissa on havaittu, että geneettisiin tutkimuksiin osallistuneet haluaisivat saada tietoa perimäänsä koskevista tutkimustuloksista (Johnston & Kaye, 2004; Miller ym., 2008b; Sihvo, Snell, Tupasela, Jallinoja, Aro, Hämäläinen ja Hemminki, 2007, s. 20–24). Kyselytutkimusten tulokset eivät kuitenkaan välttämättä luo riittävän moni-vahteista kuvaa todellisuudesta: epäselväksi jää, haluaisivatko yksilöt edelleen tietää tuloksista, mikäli heille annettaisiin täydellisempi kuva perimää koskevan informaation todennäköisyyksiin perustuvasta luonteesta (Beskow ja Burke, 2010). Kun tutkimuksessa havaitun geenilöydöksen todennäköinen seuraamus voidaan estää spesifein lääketieteellisin toimenpitein, tutkittavat usein kokevat perimää koskevan informaation saamisen ja sen levittämisen kauemmaksi sukuun tärkeäksi ja positiiviseksi osaksi tutkimusprojektia (Aktan-Collan, Haukkala, Pylvänäinen, Järvinen, Aaltonen, Peltomäki, Rantanen, Kääriäinen ja Mecklin, 2007). Toisaalta on mahdollista, että geenitestin tuloksen kertominen aiheuttaa huolta ja ahdistusta yksilölle ja tämän lähipiirille. Riskistä kertomisen on kuitenkin havaittu lisäävän ahdistusta ja masennusta vain lyhyellä muttei enää pitkällä aikavälillä. Yksityiskohtaisen ja konkreettisen geenitestin tulosta koskevan in-



formaation tarjoaminen näyttäisi vähentävän psyykkistä kuormitusta. (Shaw, Abrams ja Marteau, 1999.)

### 3.6 Tutkimuskysymykset

Tutkimuskirjallisuudessa lakiin, etiikkaan ja ihmisoikeuksiin pohjaavien näkökulmien rinnalla vähemmän edustettuna ovat niiden näkemykset, joita perimää koskeva riski-informaatio koskee (Chapman, 2002). Tämän vuoksi tutkittavien näkemysten esiin nostamista on peräänkuulutettu kysymyksessä siitä, tulisiko perimää koskevaa riski-informaatiota kertoa tutkimuksiin osallistuneille. Tämänhetkinen tietoisuus siitä, miten ihmiset käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota on rajallista. (Beskow ja Burke, 2010.) Jos tutkijat suunnittelevat rutiininomaisesti kertovansa tutkittaville heidän terveytensä kannalta relevantteja tutkimustuloksia, kuten esimerkiksi perimää koskevaa riski-informaatiota, on Beskow'n ja Burken (mt) mukaan systemaattisesti arvioitava tutkittavien reaktioita tulosten kertomiseen.

Yksi tämän tutkimuksen päätavoitteita on tehdä haastateltavieni ääni kuuluvaksi kysymyksessä perimää koskevan riski-informaation kertomisesta ja siten rikastaa käynnissä olevaa keskustelua. Toinen keskeinen tavoitteeni on pyrkiä vastaamaan vielä melko avoimeen kysymykseen siitä, miten ihmiset käsittelevät henkilökohtaista perimää koskevaa riski-informaatiota. Katson, että metodologisena viitekehyksenäni käyttämäni tulkitseva fenomenologinen analyysi mahdollistaa tutkittavieni kokemusmaailman systemaattisen tarkastelun ja heidän näkemystensä esiin nostamisen. Avoimien ja tutki-  
maani ilmiötä kuvailemaan pyrkivien tutkimuskysymysteni kautta pyrin vastaamaan edellä esittämiini kysymyksiin.

Tutkimuskysymykseni ovat:

1. *Miten haastateltavat kokivat tilanteen, jossa heille kerrottiin pitkä QT-aika -oireyhtymään viittaavasta löydöksestä?*
2. *Millaisia kokemuksia haastateltavilla on kertomista seuranneesta ajanjaksoista ja toimenpiteistä?*
3. *Millaisia näkemyksiä haastateltavilla on siitä, miten perinnöllisiin sairauksiin viittaavista löydöksistä kerrottaessa tulisi toimia?*

## 4. Tutkimusaineisto ja -metodit

### 4.1 Terveys 2000 -tutkimuksessa havaitut pitkä QT-aika -potilaat

Terveys 2000 -tutkimus on laaja väestön terveyttä tarkasteleva tutkimus, joka toteutettiin Suomessa vuosina 2000 – 2001. Sen tarkoituksena oli hankkia ajankohtaiset tiedot tärkeimmistä kansansairauksista, niiden syistä ja hoitotilanteesta sekä työ- ja toimintakyvystä. Tutkimusotos käsitti 8028 henkilöä, jotka edustivat Suomen 30 vuotta täyttänyttä väestöä. Heistä 88 % osallistui terveyshaastatteluun, 80 % laajaan terveystarkastukseen ja 5 % suppeampaan kotiterveystarkastukseen. Yhteensä 93 %:lta saatiin kerättyä tärkeimmät terveyttä ja toimintakykyä koskevat tiedot. Tutkimusta varten koottiin laaja hankeorganisaatio, jossa rahoittajina ja toimijoina oli useita sosiaali- ja terveysalan organisaatioita. Tutkimuskokonaisuus suunniteltiin ja toteutettiin Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL), silloisen Kansanterveyslaitoksen (KTL) johdolla. (Aromaa ja Koskinen, 2002, 1–2.) Myöhemmin on tehty lukuisia Terveys 2000 -tutkimuksen aineistoon pohjaavia syventäviä tutkimuksia. Myös tätä tutkimusta voidaan pitää Terveys 2000 -tutkimuksen syventävänä tutkimuksena.

Terveys 2000 -tutkimukseen osallistuneilta kerättiin mm. verinäytteitä, joista eristetty DNA antoi mahdollisuuden tutkia geenimuutosten yhteyttä suomalaisten terveyteen ja sairastavuuteen. Tutkimuksessa kartoitettiin pitkä QT-aika oireyhtymälle altistavien geenimuutosten esiintyvyyttä suomalaisessa väestössä, mutta tutkimusaineiston keräämisen ensisijainen tarkoitus ei kuitenkaan ollut tutkia pelkästään näitä geenimuutoksia, vaan suomalaisten terveyttä ja sairastavuutta laajemmin. Tutkimuksen yhteydessä 27 henkilöllä havaittiin geenimuutos geenissä KCNQ1. Tällaisen geenimuutoksen omaavat kantavat perinnöllistä rytmihäiriöalttiutta eli niin sanottua pitkä QT-aika -oireyhtymää. Pitkä QT-aika -oireyhtymään liittyy vakavia sydämen rytmihäiriöitä, jotka ilmenevät tajunnanmenetyksinä esimerkiksi voimakkaan fyysisen rasituksen aikana, sen jälkeen tai voimakkaan emotionaalisen reaktion aikana (Swan, 1998). Hoitamattomana kyseinen oireyhtymä voi johtaa äkkikuolemaan. Pitkä QT-aika -oireyhtymän aiheuttavia geenejä on ainakin viisi, ja näistä neljän rakenne tunnetaan. Geenitutkimus on keskeisessä osassa oireyhtymän kliinisessä diagnostiikassa ja riskin arvioimisessa. (Mt.)

Terveys 2000 -tutkimukseen osallistuneiden kanssa ei ollut sovittu, että heihin voitaisiin tutkimusprojektin jatkuessa ottaa yhteyttä ja kertoa tutkimustuloksista. Viitteitä pitkä QT-aika -oireyhtymälle altistavista geenivirheistä havaittuaan tutkijat kohtasivat kysymyksen siitä, miten tulisi toimia. Asiaa pohtinut työryhmä oli sitä mieltä, että perimää koskevasta riskitiedosta voisi olla merkittävää terveyshyötyä tutkittaville ja heidän sukulaisilleen. Tämän vuoksi tutkittaviin päätettiin ottaa yhteyttä KTL:lta ja epäilyn varmistamiseksi otettiin uusi DNA-näyte jatkotutkimukseen halukkailta. Epäilystä kerrottiin kirjeitse kaikkiaan 27 ihmiselle, joista 23 toivoi jatkotutkimusta. Kolme tutkittavaa kieltäytyi jatkotutkimuksista ja yksi ei vastannut kirjeeseen. Kaikkien 23 jatkotutkimukseen osallistuneen kohdalla geenitestin tulos oli positiivinen, mikä vahvisti epäilyn oireyhtymän kantajuudesta. HUS:n kardiologin ja hänen tutkimushoitajansa tehtävänä oli käydä läpi vahvistetut tulokset, kertoa näistä tutkittaville ja järjestää mahdollisesti tarvittavat jatkotoimenpiteet. Resurssikysymysten vuoksi tuloksista kertominen tutkittaville vei ennakoitua pidempään.

## 4.2 Aineistonkeruuprosessi

Tässä tutkimuksessa tarkastelen tutkittavieni kokemuksia prosessista, jonka kautta he saivat tietää pitkä QT-aika oireyhtymälle altistavasta geenimuunnoksesta Terveys 2000 -tutkimuksen yhteydessä. Aloitin tutkimuksen suunnittelun yhdessä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen tutkimusprofessori Helena Kääriäisen ja työni ohjaaja Ari Haukkalan kanssa keväällä 2010. Haimme tutkimukselle tutkimuslupaa HUS:n koordinoivalta eettiseltä toimikunnalta elokuussa 2010 ja saimme tutkimusluvan lokakuussa 2010. Lähestyimme tutkittavia seuraavien vaiheiden kautta: Marraskuussa 2010 yhteensä 26 henkilölle, joiden kohdalla Terveys 2000 -tutkimuksen yhteydessä oli herännyt epäily pitkä QT-aika oireyhtymälle altistavasta geenimuutoksesta, lähetettiin tutkimustiedote, jossa heiltä tiedusteltiin halukkuutta osallistua tutkimukseen. Yksi tutkittavista oli kuollut tällä välillä. Ensimmäinen lähestyminen tapahtui Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen kautta, joka oli Terveys 2000 -tutkimuksen päätoteuttaja. Joulukuussa 2010 postitimme THL:lta tutkimukseen halukkuutensa ilmaisseille kyselylomakkeet, joissa kartoitettiin tutkittavien taustatietoja, kokemuksia kertomistilanteesta ja sitä seuranneista toimenpiteistä sekä mahdollista tiedon välittämistä eteenpäin lapsille ja muille sukulaisille.

Kyselylomakkeen lopussa tiedusteltiin halukkuutta haastatteluun<sup>3</sup>. Sitä mukaa kun lomakkeita palautui joulukuun 2010 ja tammikuun 2011 aikana, otin yhteyttä tutkittaviin, jotka lomakkeessa olivat antaneet suostumuksensa yhteydenottoon haastattelusta sopi-  
miseksi. Haastattelut toteutettiin helmi – maaliskuussa 2011. Tässä tutkielmassa käyt-  
tämäni aineisto käsittää viisi tuolloin keräämäni puolistrukturoitua haastattelua (neljä  
yksilöhaastattelua ja yksi ryhmähaastattelu), joita tarkastelen tulkitsevan fenomenologi-  
sen analyysin (IPA) kautta (ks. seuraava luku). Puolistrukturoitu haastattelu on IPA-  
tutkimuksissa yleisesti käytetty aineistonkeruumetodi (esim. Brocki ja Wearden 2006;  
Smith ym., 2009; Smith, 2004). Koska lomakeaineisto on pieni (17 vastaajaa), ei moni-  
puolisempia tilastollisia analyysejä ollut mielekästä tehdä.

Haastateltavista kaksi on Uudeltamaalta, yksi Varsinais-Suomesta, yksi Pirkanmaalta ja  
yksi Päijät-Hämeestä. Päijät-Hämeestä haastatteluun osallistui omasta halukkuudestaan  
myös ensisijaisen, aikoinaan Terveys 2000 -tutkimukseen osallistuneen haastateltavan  
lapsi ja lapsenlapsi. Siten alun perin yksilöhaastatteluksi suunniteltu haastattelutilanne  
toteutettiin ryhmähaastatteluna. Haastattelutilanteessa oli läsnä myös ensisijaisen haas-  
tateltavan, Veikon, vaimo, jonka osallistuminen haastatteluun oli niin vähäistä, ettei  
hänen kokemuksiaan ollut mahdollista IPA:n vaatimalla yksityiskohtaisuudella analy-  
soida. IPA-tutkimukseen vaadittavan otoksen homogeenisyyden näkökulmasta (esim.  
Smith ym., 2009) katsoin perustelluksi rajata ryhmähaastattelun analyysin niihin haasta-  
teltaviin, joiden kohdalla pitkä QT-aika -oireyhtymälle altistava geenimuutos oli vahvis-  
tettu geenitestillä (alun perin T2000 -tutkimukseen osallistunut Veikko ja tämän tytär  
Soile) tai sitä epäiltiin (Soilen tytär Sandra). Näin ollen haastateltavia on alkuperäisen  
viiden sijasta seitsemän, joista kaksi miestä ja viisi naista. Molemmat miehet, sekä  
Veikko (82 vuotta) että Kalevi (73 vuotta) ovat eläkkeellä samoin kuin Vuokko (73  
vuotta). Veikon tytär Soile (57 vuotta) ja tyttärentytär Sandra (ikä ei tiedossa) sekä Lee-  
na (58 vuotta) ja Kaarina (58 vuotta) ovat edelleen työelämässä. Kaikkien haastateltavi-  
en ammatit eivät ole tiedossa, mutta analyysin kannalta huomionarvoista on, että Sandra  
ja Kaarina työskentelevät terveydenhuollossa, Sandra sairaanhoitajana ja Kaarina ter-

---

<sup>3</sup> Haastattelurunko ja litterointiperiaatteet tutkielman liitteenä.

veydenhoitajana. Kalevi puolestaan toi esiin työskennelleensä pitkään akateemisessa maailmassa ja kasvatustieteiden parissa.<sup>4</sup>

Tutkimushaastatteluissa käytettiin yhdessä työni ohjaajien kanssa laatimaani haastattelurunkoa, joka on kokonaisuudessaan tämän tutkimuksen liitteenä. HUS:n koordinoiva eettinen toimikunta hyväksyi tutkimussuunnitelman sekä haastattelurungon lokakuussa 2010. Haastattelurungon kysymykset oli IPA:n periaatteiden mukaisesti (Smith ym., 2009; Brocki ja Wearden, 2006) muotoiltu avoimiksi ja niiden tarkoituksena oli mahdollistaa rikkaiden henkilökohtaisten selontekojen syntyminen. Varsinaisten haastattelukysymysten lisäksi esitin toisinaan tarkentavia kysymyksiä: Tarkentava kysymys haastattelurungon kysymykseen ”millaista on ollut elää tiedon [perimästä] kanssa?” saattoi olla esimerkiksi ”miten olet kokenut sen, että kyseessä on perinnöllinen tauti?” tai yksinkertaisesti ”kertoisitko lisää?”. Haastattelut oli suunniteltu toteutettavan haastattelurunkoa mukaillen, mutta heti ensimmäisen haastattelun kohdalla huomasin, että vaikuttaa järkevämmältä antaa haastattelun vuorovaikutustilanteena ohjata tutkimushaastattelun kulkua. Tällä tarkoitan sitä, että oli luontevampaa antaa haastateltavien haastattelupuheessaan esiin tuomien näkökulmien, näkökulman vaihdosten ja haastattelutilanteen vuorovaikutuksen ohjata sitä, missä järjestyksessä eri aiheista keskusteltiin. Samalla haastateltavat saattoivat spontaanisti nostaa esiin arvokkaita, haastattelurungon ulkopuolisia näkökulmia. Menettelytapani on yhdenmukainen tulkitsevan fenomenologisen analyysin aineistonkeruuperiaatteiden kanssa (Smith ym., 2009; Smith, 2004).

Useimmiten haastattelutilanne lähti liikkeelle Terveys 2000 -tutkimuksesta ja siitä, miten haastateltava oli tutkimukseen päätenyt ja miten hän oli haastattelun kokenut. Yksi haastateltava ei tosin muistanut tästä juuri mitään. Sen jälkeen siirryimme keskustelemaan tilanteesta, jossa haastateltava ensi kerran sai kuulla pitkä QT-aika -epäilystä, vahvistetusta diagnoosista ja ajasta epäilyn ja vahvistetun diagnoosin saamisen välillä (*tutkimuskysymys 1*). Siirtymä tapahtui toisinaan ohjaamanani, toisinaan haastateltava toi pitkä QT-aika -oireyhtymän esiin spontaanisti, jolloin teeman vaihto oli vuorovaikutuksen näkökulmasta luontevaa. Tämän jälkeen keskustelimme ajasta diagnoosin jälkeen ja siitä, onko perimään liittyvä tieto vaikuttanut jollakin tapaa haastateltavan elä-

---

<sup>4</sup> Haastateltavien anonymiteetin suojelemiseksi heidän nimensä on muutettu.

mään (*tutkimuskysymys 2*). Seuraavaksi keskustelimme sopivista toimintatavoista perimää koskevaa informaatiota kerrottaessa: mitä tällaisissa kertomistilanteissa tulisi huomioda, milloin tulisi kertoa ja onko tilanteita, joissa tulisi jättää kertomatta (*tutkimuskysymys 3*). Haastattelutilanne siis alkoi spesifisestä ja konkreettisesta tilanteesta ja eteni vähitellen laajempiin, yhteiskunnallisiin teemoihin ja vähemmän konkreettisiin kysymyksenasetteluihin, joissa haastateltava sai kuvitella miten toimisi tai toivoisi toimittavan kuvitelluissa tilanteissa.

Tutkimushaastattelut kestivät 40 minuutista hieman yli tuntiin ja niistä kaksi toteutettiin haastateltavien kotona, yksi työpaikalla, yksi kahvilassa ja yksi Helsingin yliopiston Sosiaalitieteiden laitoksella. Litteroin haastattelunauhat kokonaisuudessaan sanatarkasti ja sisällytin litteraatteihin haastattelupuheen asiasisällön lisäksi puhetapaa koskevia huomioita, kuten äänenpainoja, intonaatioita sekä haastateltavan käyttäytymistä tilanteessa kuvaavia havaintoja (esimerkiksi ”naurahtaa” tai ”koputtaa pöytää”). Litteroitua tekstiä syntyi yhteensä 102 sivua. Haastatteluja tehdessäni minulla ei ollut tarkkaa kuvaa pitkä QT-aika -tutkimusprosessin kulusta, vaan selvitin prosessia itselleni tarkemmin vasta analyysiprosessin aikana. Tämän valinnan kautta toivon voineeni lähestyä haastateltaviani vailla suuria ennakkokäsityksiä heidän kokemustensa luonteesta.

### **4.3 IPA lähestymistapana yksilön kokemusmaailman tarkasteluun**

Terveystutkimus on perinteisesti nojannut perusteelliseen ja näyttöön perustuvaan (*evidence-based*) kvantitatiiviseen tutkimukseen. Niiden tarkoituksena ei kuitenkaan ole pureutua yksittäisen potilaan kokemusmaailman ytimeen, vaan pikemminkin tarkastella terveyteen ja sairauteen liittyviä kysymyksiä koko otoksen tasolla. Mikäli halutaan tarkastella terveydenhuoltoa, terveyttä ja sairautta yksittäisen potilaan näkökulmasta, on käytössä oltava tähän näkökulmaan soveltuvia ja luotettavia metodeja sekä valmius tarttua näihin. Perusteelliset laadulliset menetelmät, kuten esimerkiksi tulkitseva fenomenologinen analyysi (IPA), tarjoavat mahdollisuuden tarkastella ilmiöitä juuri potilaan näkökulmasta. (Biggerstaff & Thompson, 2008.)

IPA on erityisesti yksilöiden kokemusmaailman tarkasteluun kehitetty metodologinen viitekehys, joka pohjaa teoreettisesti fenomenologiaan, hermeneutiikkaan ja idiografiin. Fenomenologia on filosofinen lähestymistapa kokemuksen tutkimiseen, jossa kiin-

nostus kohdistuu ennen kaikkea siihen, millaisia kokemuksemme ovat meille merkityksellisistä asioista, jotka rakentavat kokemuksellisen todellisuutemme. Toisin sanoen kokemusta tarkastellaan sellaisena kuin se ilmenee, kiinnostavana itsessään. Tässä tutkimuksessa pyrkimyksenäni on ollut tarkastella haastateltavieni kokemuksia nimenomaan fenomenologisesta näkökulmasta ja samalla ihmisyyttä fenomenologialle ominaisesta intersubjektiivisesta näkökulmasta. Intersubjektiivisuus viittaa siihen, miten olemisemme maailmassa on luonteeltaan jaettua ja relationaalista, suhteessa meitä ympäröiviin konteksteihin. Fenomenologi Heideggerin mukaan olemme aina jossakin, ihmisten, objektien, kielen ja kulttuurin ympäröiminä, sidoksissa maailmaan tavalla tai toisella. (Smith ym., 2009, s. 11–21.)

Hermeneutiikka on teoriaa tulkinnasta. Ajatus hermeneuttisesta kehästä on yksi keskeisimmistä hermeneuttiseen teoriaan liittyvistä ideoista, joka on hyvin keskeisessä asemassa myös tämän tutkimuksen tulkintaprosessissa. Hermeneuttinen kehä viittaa dynaamiseen tulkintaprosessiin, jossa liikutaan tutkimusaineiston eri osien ja kokonaisuuden välillä ja sisällä: Jotta voi ymmärtää tutkimusaineistoa kokonaisuutena, on ymmärrettävä sen osia, ja toisaalta osia ymmärtääkseen, on katsottava aineistoa kokonaisuutena. (Smith ym., 2009, s. 21–29.) Hermeneutiikkaan palaan analyysiprosessin kuvauksen yhteydessä sekä yksilöhaastattelujen että ryhmähaastattelun kohdalla.

Idiografialla tarkoitetaan huomion kohdistamista erityiseen. IPA lähestymistapana on syntynyt psykologian sisällä, mutta sitä käyttävät tutkijat ovat kiinnostuneita tutkittavasta ilmiöstä yksittäisen tutkittavan näkökulmasta: Siinä missä valtavirtapsykologia on kiinnostunut tutkittavista ilmiöistä yleisellä, koko otoksen tai populaation tasolla, IPA painottaa yksittäisen tutkittavan kokemusmaailman tarkastelua. Erityiseen tai partikulaariin sitoutuminen merkitsee sitä, että analyysi on yksityiskohtaista ja systemaattista edeten yhden aineiston osan tai tapauksen tarkastelun jälkeen seuraavaan, ja vasta lopulta yhdistetään nämä kaikki. Erityisyys liittyy myös siihen, että jotakin erityistä tarkastelun kohteena olevaa ilmiötä pyritään ymmärtämään kontekstissaan tutkittavien perspektiivistä. (Smith ym., 2009, s. 29–32.)

Psykologian kenttään IPA ilmestyi 1990-luvun puolivälissä. Vaikka IPA metodologisena viitekehyksenä on nuori ja kehittyy koko ajan, sen edellä esitelty teoreettinen perusta on vanha, eikä metodologia kehittänyt Smith ole taustalla vaikuttavien teorioiden taustalla

(Smith ym., 2009, s. 4–5). IPA:lla on vankka teoreettinen perusta ja metodikirjallisuudessa (esim. Smith ym., 2009) analyysiprosessin tueksi on esitetty selkeitä ja käytännöllisiä suuntaviivoja. Nämä on kuitenkin tarkoitettu vain suuntaa antaviksi ohjeiksi, sillä lähestymistapana kvalitatiivisen aineiston tarkasteluun IPA on joustava, eikä konsensusta ehdottomasta ja oikeasta analyysiprosessin kulusta ole. (Larkin ym., 2006; Smith ym., 2009; Tomkins & Eatough, 2010.) Terveyspsykologia on ollut ensimmäinen psykologian tutkimusalue, jolla IPA:n asema metodologisena viitekehyksenä vakiintui (Smith ym. 2009, s. 4–5 ja 131). Osittain vakiintuminen liittyy siihen, että IPA pystyy käymään dialogia terveyspsykologian kentässä vallitsevan sosiaalis-kognitiivisen paradigman kanssa. Yhteistä IPA:lle, kognitiiviselle psykologialle, kliiniselle psykologialle ja sosiaalipsykologialle on mielen toimintojen tarkastelun keskeisyys. Erona valtavirta-psykologiaan on kuitenkin se, miten mielen prosesseja tarkastellaan: IPA lähestyy tarkasteltavia ilmiöitä kvantitatiivisten ja kokeellisten tutkimusmetodien sijaan syvällisen kvalitatiivisen analyysin kautta. (Smith ym., 2009, s. 4; Smith, 2004. ) IPA:a on sovellettu potilaiden päätöksenteon sekä henkilökohtaisen kokemuksen tarkasteluun eri olosuhteista ja toimenpiteistä, ja tutkimusta on tehty myös muista kuin potilaan, esimerkiksi ammattilaisen tai huoltajan perspektiivistä (Smith ym. 2009, s. 131). Sittenmin IPA:a on alettu soveltaa myös muissa ihmis- ja sosiaalitieteissä (Smith ym., 2009, s. 5; Smith, 2004.)

Tulkitseva fenomenologinen analyysi pyrkii ymmärtämään yksilön omakohtaista kokemusta ja siten hänen suhdettaan tiettyyn tapahtumaan, prosessiin tai ilmiöön (Smithin ym. 2009, s. 40). IPA:a tutkimusmetodina käyttävän tutkijan tehtävänä on tarkastella, kuvailla, tulkita ja paikantaa tapoja, joilla yksilöt ymmärtävät kokemustaan tai kokemuksiaan heille merkityksellisistä tilanteista. Yksilön kokemuksia tarkastellaan fenomenologisesta näkökulmasta arvokkaana ja merkityksellisenä itsessään, vailla ennakkokäsityksiä kokemusten luonteesta ja laadusta. Toisaalta voidaan kysyä, olemmeko koskaan täysin vapaita ennakkokäsityksistämme. Tutkijan käytössä oleva tulkintarepertuaari on olemassa olevien teorioiden lisäksi sidoksissa hänen koulutustaustaansa ja kokemuksiinsa. (Larkin ym., 2006; Smith ym., 2009; Smith, 2004.) Kokemus käsitteenä ei ole yksiselitteisesti määriteltävissä, sillä kokemuksella ja myös sen tulkinnalla voi olla monta tasoa (Smith, 2004). Monet arjen kokemukset ovat osin tiedostamattomia, tavanomaisia tapahtumia, jopa jonkinlaisia itsestään selvyyskoki. Merkityksellisiksi tietyt ko-



kemukset tekee tietoisuuden kasvu, jolloin tavanomaisetkin kokemukset näyttäytyvät kirkkaammassa tai jopa täysin toisessa valossa. (Smith ym., 2009, s. 2.) Yksi esimerkki tällaisesta merkityksellisestä kokemuksesta voi olla sairastuminen tai sairausdiagnoosin saaminen: normaalitilana pidetty terveys alkaa sairauden kohdatessa määrittyä sen vastakohtaan, sairauden kautta (Radley, 1994).

Tutkijan pääsy tutkittavien kokemuksiin riippuu paljolti siitä, mitä tutkittavat kokemuksistaan kertovat (Smith ym., 2009, s. 3–4; Smith, 2004). Tästä syystä tutkijan on päästävä käsiksi monimuotoisiin ja yksityiskohtaisiin henkilökohtaisiin selontekoihin, esimerkiksi puolistrukturoitujen yksilöhaastattelujen avulla. Puolistrukturoidun haastattelun etuna analyysille on kuitenkin se, että tutkija on läsnä haastattelutilanteessa ja voi siten tarttua haastattelutilanteessa esiin nousseisiin mielenkiintoihin ja tärkeisiin, mahdollisesti haastattelurungon ulkopuolisiin teemoihin ja keskusteluihin (Smith, 2004). Koska tutkimuksen fokus on yksilöiden omakohtainen tapa ymmärtää tiettyä kokemusta, soveltuu IPA erityisesti verraten pienen (3–6 haastateltavaa) ja homogeenisen otoksen tarkasteluun. Homogeenisyydellä tarkoitetaan sitä, että jokin konteksti, esimerkiksi kokemus tai tapahtuma, yhdistää tutkittavia. (Smith ym., 2009, s. 3–4.) Pro gradu -tutkielmani kontekstissa otoksen homogeenisyys liittyy kaikkia tutkittavia yhdistävään tilanteeseen, jossa tutkittaville kerrottiin pitkä QT-aika oireyhtymälle altistavaan geenimuutokseen viittaavasta löydöksestä, sillä tämä kokemus yhdistää kaikkia tutkittavia.

Kun jotakin tutkimuksen kohteena olevaa ilmiötä lähestytään IPA:n kautta, pyrkimyksenä on paitsi kuvata, myös tulkita ilmiötä. Tulkintaprosessissa analysoijan tavoitteena on asettaa aineiston pohjalta syntynyt kuvaus laajempaan sosiaaliseen, kulttuuriseen ja jopa teoreettiseen kontekstiin, ja arvioida havaintojen suhdetta jo olemassa oleviin tutkimuksiin sekä teorioihin (Smith ym., 2009, s. 51; Larkin ym., 2006). Tällainen teoreettinen siirrettävyys luo myös tutkimusraportin lukijalle mahdollisuuden arvioida tutkijan tekemien havaintojen siirrettävyyttä ihmisiin, jotka ovat enemmän tai vähemmän samanlaisessa tilanteessa. IPA-tutkimuksen laatua voidaan arvioida sen mukaan, miten se pystyy valaisemaan kiinnostuksen kohteena olevaa ilmiötä laajemmassa kontekstissa sekä yksilön kokemusmaailman kuvaamisen että tulkinnan kautta (Smith, 2011 ja Smith ym. 2009, s. 51.)

Kuvailun ja tulkinnan rinnakkain kuljettaminen on haastavaa. Samalla kun pyrkimykseenä on säilyä mahdollisimman lähellä tekstiä ja valottaa haastateltavan kokemusmaailmaa niin perusteellisesti kuin mahdollista, pyritään pääsemään myös eksplikoitujen kokemusten ja näkemysten toiselle puolelle – mikä merkitys julki tuoduilla näkemyksillä ja kokemuksilla on tässä erityisessä tilanteessa? (Larkin ym., 2006). Smith (2004, s. 44) tiivistää eksplisiittisen ja implisiittisen tarkastelun osuvasti: ”IPA operoi tasolla, joka pohjaa tekstiin, mutta liikkuu myös rivien väliin, tulkitsevammalle ja psykologisemmalle tasolle.”

IPA-tutkimuksia on toisinaan arvosteltu siitä, että ne jäävät liiaksi tutkittavaa ilmiötä kuvailevalle tasolle, mikä on osittain myös johtanut väärinkäsitykseen IPA:sta helppona kuvailevana tutkimusmetodina. IPA olisi suoraviivaisen ja spesifin analyysiproseduurin sijaan ymmärrettävä joustavana ja monimuotoisena tapana lähestyä tutkimusaineistoa sekä aineistolähtöisen kuvauksen että tulkinnan kautta. (Larkin ym., 2006.) Vaikka analyysiprosessin avuksi on esitetty erilaisia suuntaviivoja, nekin ovat lopulta vain suuntaa antavia. Varsinkin tulkintaprosessia leimaa epistemologinen avoimuus: analysoijalla on mahdollisuus käyttää laajaa analytyttisten strategioiden repertuaaria, jotka voivat olla saaneet vaikutteita tämän aiemmista kokemuksista ja (ammatillisesta) tiedosta, psykologisista teorioista ja aiemmasta tutkimuksesta. (Mt.)

#### 4.4 Analyysiprosessi

IPA:aa kehittäneen Jonathan A. Smithin (2004) mukaan IPA-analyysi voidaan tiivistää kolmen keskeisen periaatteeseen, *idiografisuuteen, induktiivisuuteen ja interrografisuuteen*. IPA-analyysin fokuksena ovat ennen kaikkea haastateltavien kokemukset heille merkityksellisistä asioista, tapahtumista ja tilanteista. Vaikka analyysi on systemaattista, se on samaan aikaan joustavaa ja dynaamista, aineiston ja tutkijan välistä vuoropuhelua, aineiston ja sen osien välillä ja sisällä. Viime kädessä kyse on kaksois hermeneutiikasta, tutkijan pyrkimyksestä ymmärtää sitä, mitä myös tutkittavat itse koettavat ymmärtää ja tehdä ymmärrettäväksi haastattelupuheessaan. (Larkin ym., 2006; Smith ym., 2009; Smith, 2004.; Tomkins & Eatough, 2010.)

*Idiografisuudella* tarkoitetaan analyysiprosessin kontekstissa jokaisen haastattelun tai muun käytettävissä olevan aineiston osan yksityiskohtaista ja systemaattista analysoin-

tia, sekä puheen sisällöt että puhetapa huomioiden. Haastattelut analysoidaan yksi kerrallaan sellaiseen pisteeseen saakka, jossa jonkinasteinen havaintojen ”katto” tai hahmo tulee vastaan ja vasta tämän jälkeen siirrytään seuraavaan haastatteluun tai aineiston osaan. Analyysiprosessin edetessä erityisistä huomioista ja teemoista siirrytään yleisempiin ja konkreettisista abstraktimpiin. Aineistoa kuvailevalta tasolta siirrytään vähitellen tulkitsevammalle tasolle. Kun kaikki haastattelut on analysoitu yksityiskohtaisesti erikseen, siirrytään tarkastelemaan kaikissa haastatteluissa esiin nousseita teemoja, näiden yhteyksiä ja eroavaisuuksia, ja lopulta havaintoja pyritään keskusteluttamaan aiempien tutkimustulosten ja olemassa olevien teorioiden kanssa. (Smith, 2011; Smith ym., 2009, s. 79–108, Smith, 2004.) Uusien IPA-tutkimusten ja olemassa olevien IPA-tutkimusten keskusteluttaminen olisi Smithin (2011) mukaan syytä aiempaa paremmin huomioida uusissa IPA-tutkimuksissa.

*Induktiivisuus* IPA-analyysissä merkitsee sitä, ettei tutkijan analyysia ohjaa aiemman tutkimuksen pohjalta määritetyt tutkimushypoteesit, vaan pikemminkin aineisto itsessään. Joskus aineisto itsessään ohjaa analyysia lopulta niin voimakkaasti, että analyysin fokukseksi muotoutuu teema, joka on täysin alkuperäisen haastattelurungon ulkopuolella. Siten analyysi on aineistolähtöisen kuvauksen ja tutkijalähtöisen tulkinnan vuoropuhelua. Onkin syytä huomioida, ettei IPA-analyysi ole täysin aineistolähtöistä, vaan tutkija tuo siihen mukaan itsensä tulkitsijana. (Smith ym., 2009; Smith, 2004.) Aineistolähtöisyys ei myöskään ole ominaista vain IPA:lle, vaan laajemminkin kvalitatiiviselle tutkimukselle (Smith, 2004).

Vaikka IPA eroaa joiltakin epistemologisilta oletuksiltaan ja metodologisilta käytänteiltään valtavirtapsykologiasta, psykologia sen keskiössä on Smithin (2004) mukaan tärkeää. IPA ja valtavirtapsykologia käyttävät samoja käsitteitä, mikä mahdollistaa dialogin näiden välillä. IPA-tutkimus voi siten parhaimmillaan tarjota tärkeän kontribuution, jopa uuden näkökulman psykologisen tutkimuksen keskiössä oleviin ilmiöihin ja siten täydentää tutkimuskenttää. Tähän Smith (2004) viittaa interrogatiivisuuden käsitteellä, ja katsoo olemassa olevan psykologisen tutkimuksen syventämisen, tai uuden näkökulman tarjoamisen siihen, olevan IPA-tutkimuksen tärkeimpiä tavoitteita. Myös tämän tutkimuksen keskeisin tavoite kiteytyy interrogatiivisuuteen: Haastateltavieni kokemusmaailman kuvailun ja tulkinnan kautta pyrkimyksenäni on luoda uusi näköala kes-

kusteluun perimää koskevien tutkimustulosten kertomisesta ja kysymykseen siitä, miten yksilöt käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota.

Seuraavassa kuvaan analyysiprosessini vaihe vaiheelta ja suhteutan tekemiäni valintoja metodikirjallisuudessa esiin tuotuihin huomioihin. Kuvaan yksilöhaastattelujen ja ryhmähaastattelun analyysiprosessit toisistaan erillisinä, sillä ne eivät ole identtisiä. Analyysiprosessin ensimmäinen askel jokaisen yksilöhaastattelun<sup>5</sup> kohdalla oli aineiston läpilukeminen useaan kertaan. Sen jälkeen siirryin kirjoittamaan ylös erivärisillä kynillä alustavia huomioita Smithin ym. (2009, s. 83–90) jaottelun mukaisesti:

- Deskriptiiviset kommentit (*descriptive comments*) kuvailevat aineiston sisältöä kirjaimellisen luennan tasolla (*mitä sanotaan*: avainsanat ja fraasit, mikä haastateltavalle on merkityksellistä).
- Lingvistiset kommentit (*linguistic comments*) liittyvät siihen, miten sisällöt ja merkitykset tuodaan esiin haastattelupuheessa (*miten sanotaan*: kieli, toisto, painotukset, tauot ja mahdolliset vaikeudet ilmaista joitakin asioita).
- Konseptuaaliset kommentit (*conceptual comments*) sisältävät eniten tutkijan omaa tulkintaa ja ovat konkreettisia deskriptiivisiä kommentteja abstraktimpia (eksplisiittisesti ilmaistun käsitteellistäminen).

Alustavien huomioiden pohjalta hahmottelin teemoja, jotka listasin kronologisesti erilliselle paperille. Listoista tuli useiden sivujen mittaisia, joskin sama teema saattoi esiintyä listalla uudelleen. Tämän jälkeen ryhmittelin teemoja, jotka näyttivät linkittyvän toisiinsa. Tässä prosessissa käytin apunani Smithin ym. (2009, s. 96–99) ehdottamia analyytisiä työkaluja, kuten teemojen välisten samankaltaisuuksien ja eroavaisuuksien tarkastelua, teemojen frekvenssejä (kuinka monesti teema esiintyy tekstissä) ja sitä, millaisia funktioita teemat mahdollisesti palvelevat. Jälkimmäisen kohdalla kiinnitetään huomiota tapoihin, joilla haastateltava esittää itseään haastattelupuheessa ja millaisia funktioita diskursiiviset valinnat mahdollisesti palvelevat.

---

<sup>5</sup> Ryhmähaastattelun analysoimisesta erikseen luvussa 4.5

Ryhmittelyjen pohjalta muodostui kattoteemoja (*super-ordinate themes*), joihin alkupe-  
räiset teemat linkittyivät. Kokeilin myös muita mahdollisia teemaluokituksia. Smith ym.  
(2009, s. 99) tuo esiin, että teemojen järjestely usealla tavalla on luova prosessi, joka voi  
mahdollistaa analyysin syventämisen. Jokaisen haastattelun teemoista laadin taulukon,  
jossa on katto- ja alateemojen lisäksi näkyvissä aineistonäyte ja sen sijainti litteraatissa.  
Lopulta kasasin kaikkien yksilöhaastattelujen teemataulukkojen pohjalta vielä yhden  
taulukon, johon järjestin kaikille haastatteluille yhteiset teemat. Tässä käytin kriteerinä  
sitä, että kyseinen teema nousi esiin vähintään kahdessa haastattelussa neljästä yksilö-  
haastattelusta. Merkitsin ylös myös teemat, jotka nousivat esille vain yhdessä haastatte-  
lussa, jotta myöhemmin ryhmähaastattelun analysoituani voisin arvioida niiden suhdetta  
kaikkiin esiin nousseisiin teemoihin.

Tämän jälkeen ryhdyin kirjoittamaan taulukkojen pohjalta alustavia tuloksia. Smith ym.  
(2009, s. 108) huomauttavat analyysin, kirjoittamisen ja tulkinnan kulkevan käsi kades-  
sä siten, että teemoja auki kirjoitettaessa myös tulkintaprosessi syvenee. Aloitin yksilö-  
haastatteluja yhdistävien ja niitä erottavien teemojen tarkastelun ensin tarkastellen esiin  
nousseita teemoja tutkimuskysymysten kontekstissa. Olin jo aiemmin pannut merkille,  
että IPA:ssa yleisesti käytettyihin teemataulukoihin mahtuu paljon informaatiota, mutta  
ne tuntuvat riittämättömiltä kuvailemaan rikasta aineistoani. Tässä vaiheessa analyysi  
oli hyvin aineistolähtöistä, ja teemat aineistoa kuvailevia. Jotkin teemat ja niitä edusta-  
vat aineistonäytteet tuntuivat vielä teennäisiltä siten, että niissä oli päällekkäisyyksiä.

Koska IPA:n tulkitsevan aspektin huomioimista analyysissä on metodikirjallisuudessa  
ja IPA-tutkimuksia arvioitaessa peräänkuulutettu (esim. Smith, 2011; Smith ym., 2009;  
Smith, 2004; Larkin ym., 2006), koin tärkeäksi syventää analyysiani tulkitsevampaan  
suuntaan. Erityisesti Larkin ym. (2006) ovat tuoneet esiin, että tarkasteltaessa sellaisten  
yksilöiden kokemuksia, joita ei syystä tai toisesta ole aiemmin tehty näkyviksi, analyysi  
on vaarassa jäädä liian kuvailevalle tasolle. Yksi keskeisimmistä käännekohdista ana-  
lyysiprosessissa oli se, kun oivalsin autonomian teeman liittyvän moneen alkuperäisen  
luokitteluni näkökulmasta toisistaan erilliseen teemaan. Toinen käännekohta oli havain-  
to aineistossa vahvasti edustettuna olevasta terveydenhuollon asiakkuuteen liittyviä ko-  
kemuksia kuvaavasta haastattelupuheesta, joka tulkintaprosessin syventyessä linkittyi  
autonomian teemaan. Yllätyksekseni ja haastattelurungosta poiketen kaikki haastatelta-  
vat kertoivat kokemuksistaan terveydenhuollon asiakkuuteen liittyen. Osassa haastatte-

luja esiin nousi myös terveydenhuollon asiakkuuteen liittyvien kokemusten ja autonomian suhde. Usein odottamattomat ja haastattelurungon ulkopuoliset teemat saattavat olla analyysin kannalta kiehtovimpia ja hedelmällisimpiä, joskus jopa muuttaen analyysin suunnan kokonaan (Smith ym., 2009, s. 113; Smith, 2004).

### ***Tulkinnassa käyttämistäni käsitteistä***

**Positionaalisuus** on Palmerin ym. (2010) mukaan hyödyllinen käsite laadulliseen fenomenologiseen analyysiin. Taustaoletuksenani on IPA:n periaatteiden (Smith ym., 2009) mukaisesti, että olemisemme maailmassa, ja siten myös kokemisemme, on aina sidoksissa johonkin merkitykselliseen kontekstiin. Kognitioita tarkastellaan IPA:ssa tilannesidonnaisina, ajassa vaihtelevina ja yksilöiden välisinä prosesseina, jotka ovat riippuvaisia siitä, mitä yksilö pyrkii tekemään ja kenen kanssa. IPA:n pyrkimyksenä on tarkastella merkityksiä kontekstissaan ja siten myös tutkimuksen tuloksia tarkastellaan huomioiden kulttuurinen ja historiallinen konteksti, jossa ne on tuotettu. (Larkin, Eatough ja Osborn, 2011.) Kokemusten saamat merkitykset puolestaan voivat olla luonteeltaan dynaamisia ja tilannesidonnaisia, mutta toisaalta myös suhteellisen pysyviä. Positionaalisuudessa on siten kyse pyrkimyksestä tavoittaa tutkittavan suhde johonkin hänelle merkitykselliseen ilmiöön. (Palmer ym., 2010.)

Tutkimukseni tulosten tulkinnan yhteydessä tarkastelen usein sitä, millaisesta positiosta käsin haastateltavani puhuvat. Edellä esittelemääni positionaalisuuden käsitteeseen viittaten haluan tarkentaa, etten tarkastele niinkään diskursiiviselle psykologialle ominaista lingvististä positiota vaan *kokemuksellista positiota*. Haastateltavani saattavat toisaalla puhua esimerkiksi vastuullisen tutkittavan kokemuksellisesta positiosta käsin, jolloin heidän kokemustensa merkitykset liittyvät tutkimuskontekstiin. Toisaalta heidän puhessaan terveydenhuollon asiakkaan kokemuksellisesta positiosta käsin, kokemusten merkitys liittyy terveydenhuollon asiakkuuteen.

Aineistoni tulkinnassa olen kiinnittänyt huomioni paitsi siihen, mitä sanotaan (tutkittavaa ilmiötä kuvaileva taso) myös siihen, miten sanotaan (ilmiötä tulkitseva taso). Jälkimmäiseen liittyy keskeisesti kysymys siitä, mitä puheella tehdään. Tämä diskurssianalyysissä ja keskustelun analyysissä keskeinen kysymyksenasettelu on seikka, joka on mielestäni huomioitava myös IPA-analyysissä, jotta kokemuksia ja niiden tulkintaa ei tarkastella kontekstistaan irrallisina. Kontekstin tai kontekstien huomioimisen on katsot-

tu olevan yksi lähtökohta, jonka pohjalta voidaan arvioida IPA-tutkimuksen ja laajemmin myös kaiken laadullisen tutkimuksen validiutta (Smith ym., 2009, s. 180–181).

**Kasvojen** käsitteellä viitataan itseen tai toisiin kohdistuvaan sosiaaliseen arvontoon, jota yksilöt voivat vaatia itselleen tai toisille esittämällä itsensä jollakin tietyllä tavalla (esim. Alasuutari, 1999, s. 178–179). Alun perin Goffmanilta (1967; ref. Alasuutari, 1999, s. 178–179) peräisin oleva kasvojen käsite liittyy siihen, mitä haastateltavat kussakin kontekstissa puheellaan tekevät. Goffmanin (mts.) mukaan sosiaalisessa vuorovaikutuksessa pyritään vastavuoroisesti ylläpitämään omia ja toisten kasvoja. Liitän kasvojen käsitteen tämän tutkimuksen yhteydessä myös edellä esittelemääni kokemuksellisen position käsitteeseen. Esimerkiksi puhuessaan vastuullisen tutkittavan kokemuksellisesta positioista käsin terveydenhuollon asiakkaan kokemuksellisen position sijaan, moni haastateltavista pyrkii säilyttämään tutkijoiden kasvoja. Toisaalta puhe vahvan ja pärjäävän, autonomisen yksilön kokemuksellisesta positioista käsin voi liittyä pyrkimykseen säilyttää omia kasvoja vastuullisena kansalaisena tai terveydenhuollon asiakkaana ja sitä kautta heijastaa myös uhrin kokemuksellisen position tietoista tai tiedostamatonta vastustamista.

#### 4.5 IPA fokusryhmähaastattelussa

Koska tutkimusaineistoni sisältää neljän yksilöhaastattelun lisäksi ryhmähaastattelun, ja metodologinen viitekehýkseni on kehitetty ensisijaisesti yksilöiden kokemusmaailman tutkimiseen, on perusteltua pohtia ryhmähaastattelun soveltuvuutta tutkimusaineiston osaksi. Esittelen tässä luvussa kysymyksiä, joita on nostettu esille pyrittäessä sovelta-  
maan IPA:aa fokusryhmähaastattelujen analysoimiseen.

Koska IPA:aa sovellettaessa aineiston tulee olla rikas ja monimuotoinen, jotta se mahdollistaisi pääsyn tutkittavien kokemusmaailmaan, on perusteltua pohtia ryhmähaastattelujen soveltuvuutta IPA-aineistoksi. Ryhmätilanteessa pääsy yksittäisten haastateltavien kokemusmaailmaan saattaa olla huomattavasti yksilöhaastattelua haastavampaa, sillä ryhmädynamiikkaan liittyvät seikat saattavat vaikuttaa aineistoon sisällöllisesti ja vaikeuttaa analyysiprosessia (Palmer, Larkin, De Visser ja Fadden, 2010; Smith, 2004; Tomkins & Eatough, 2010). Smith (2004) suhtautuu varovaisesti, jopa skeptisesti, IPA:n käyttöön ryhmähaastattelujen analysoimisessa, sillä lähestymistapa on alun perin

kehitetty yksityiskohtaiseen yksilön kokemusmaailman tarkasteluun. Hän ei kuitenkaan tyrmää ajatusta IPA:n soveltamisesta ryhmähaastattelujen analysoimiseen, vaan kehoittaa tutkimaan sen soveltuvuutta ja muokkaamaan ehdotuksia, joita metodikirjallisuudessa on annettu analyysiprosessin etenemisestä. Yhtenä mahdollisuutena on analysoida ryhmähaastatteluaineisto vähintään kahdesti, ensin ryhmädynamiikan ja sitten idiografisten selontekojen osalta. Smithin (mt) mukaan aineiston keruutapaa vähemmän tärkeässä roolissa on aineiston laatu: Mikäli tutkija on vakuuttunut siitä, että ryhmähaastatteluun osallistuneet ovat voineet ryhmätilanteesta huolimatta kertoa kokemuksistaan riittävän yksityiskohtaisesti ja henkilökohtaisella tasolla, soveltuu aineisto IPA-analyysiin.

#### **4.5.1 Ryhmähaastatteluun päätyminen**

Perinnölliset sairaudet eroavat laadullisesti akuuteista ja kroonisista sairauksista siten, että niihin liittyvä informaatio koskee paitsi tutkittavaa itseään myös tämän perhettä ja sukua. Tämän vuoksi katson, että ryhmähaastattelun sisällyttäminen tutkimukseeni on tutkimani ilmiön näkökulmasta perusteltua ja voi tarjota uuden tulokulman yksilöiden kokemusmaailman tarkasteluun asiassa, joka ei kosketa vain yksilöä itseään. Tämän tutkimuksen ryhmähaastatteluun osallistui paitsi haastateltava, jota alun perin lähestyin kysyäkseni kiinnostusta haastatteluun, omasta tahdostaan myös haastateltavan lapsi, lapsenlapsi. Lähestyessäni ensisijaista haastateltavaa puhelimitse hän toivoi myös muiden perheenjäsenten voivan osallistua haastatteluun. Haastattelu toteutettiin ensisijaisen haastateltavan ja hänen vaimonsa kotona ja keskustelun pohjana käytettiin samaa haastattelurunkoa kuin yksilöhaastatteluissa. Haastateltavien toiveesta ryhmä järjestyi siten, että haastattelun keskiössä olivat ensisijaisen haastateltavan ja tämän tyttären kokemukset, sillä he molemmat olivat saaneet tietää pitkä QT-aika -oireyhtymään altistavasta geenimuunnoksesta kohdallaan. Myös lapsenlapsi ja vaimo osallistuivat haastatteluun tuoden esiin näkemyksiään ja kokemuksiaan silloin, kun katsoivat sen relevantiksi, vaimo tosin niin harvoin, ettei hänen kokemusmaailmansa analysoiminen IPA:n vaatimalla yksityiskohtaisuudella ja systemaattisuudella ollut mahdollista. Katsoin perusteluksi rajata vaimon haastattelupuheen ryhmähaastattelun analyysin ulkopuolelle paitsi tästä syystä, myös siksi, ettei vaimon näkemysten sisällyttäminen analyysiin ollut otoksen homogeenisyyden näkökulmasta perusteltua. Vaimon kohdalla ei epäilty oireyhtymälle altistavaa geenimuutosta.



Ryhmähaastatteluasetelma vaikutti haastavalta, mutta äärimmäisen kiinnostavalta, erityisesti koska tarkasteluni kohteena olevat kokemukset liittyvät perinnölliseen ja siten koko perhettä koskettavaan sairauteen. Samalla esiin nousi sukupolvinäkökulma: eri sukupolvien kokemusten ja näkemysten tarkastelu sosiaalis-historiallisessa kontekstissaan. Ryhmän läsnäolosta oli haastattelutilanteessa apua myös yhteisen muistelemisen kannalta: olihan keskustelun kohteena olevista teemoista jo kulunut aikaa ja ensisijainen haastateltava Veikko ei muistanut tutkimusprosessia tarkasti. Yhteiseen muisteleminen osallistuivat useimmiten ensisijainen haastateltava Veikko, tämän tytär Soile ja vaimo Saimi. Yhteinen muisteleminen liittyi erityisesti tilanteisiin, joissa tutkimusprosessiin liittyvät kokemukset olivat keskustelun keskiössä.

#### 4.5.2 Ryhmähaastatteluun liittyvät haasteet IPA:n kannalta

Tomkins ja Eatough (2010) huomauttavat, että sovellettaessa IPA:aa ryhmähaastatteluaineiston analysoimiseen eivät analyysiprosessi eikä mahdollisesti edes IPA:n teoreettinen tausta voi säilyä täysin muuttumattomina: Yksilöhaastattelujen analysoimiseen käytettävät suuntaviivat ovat riittämättömiä tavoittamaan ryhmädynamiikkaa ja yksittäisten yksilöiden kokemuksia, ja IPA:lle keskeisten idiografisuuden ja interrogatiivisuuden periaatteiden noudattaminen saattaa ryhmäkontekstissa olla haastavaa, ellei mahdotonta. Tomkins ja Eatough (mt) nostavat esiin kaksi keskeistä ryhmähaastattelujen kohdalla esiin nousevaa ongelmakohtaa. Laadullisen analyysiprosessin ollessa kehämäistä, dynaamista liikettä aineiston osien (esimerkiksi yksittäisten episodien) ja koko aineiston (esimerkiksi koko haastattelun) välillä, *ryhmätilanne luo kokonaan uuden osa – kokonaisuus -ulottuvuuden: yksilö ja ryhmä*. Ryhmä puolestaan on analyysiyksikkönä problemaattinen, koska teemaluokitukset perustuvat siihen, mitä sanotaan, eivätkä siihen, kuka sanoo. Tällöin ryhmä menee yksilön edelle, mikä on ristiriidassa IPA:lle keskeisen idiografisuuden periaatteen kanssa. Jos teemat tällä tavalla rakentuvat tekstin kokonaisuuden pohjalta, saattaa syntyä vaikutelma konsensuksesta, jota ei ryhmän sisällä todellisuudessa ole. Toinen keskeinen ongelmakohta ryhmäkontekstissa on Tomkinsin ja Eatough'n (mt) mukaan se, että tulkintaprosessille ominainen kaksoishermeneutiikka laajenee moninkertaiseksi hermeneutiikaksi (*multiple hermeneutics*).

Ryhmäkonteksti saattaa parhaimmillaan valottaa sitä, miten henkilökohtaiset selonteot rakentuvat ryhmän vuorovaikutuksessa, ja miten viime kädessä yksilön olemassaolo ja kokemusmaailma ovat relationaalisia. Tämä on mahdollista vain, jos tutkija pystyy niin analyysiprosessissa kuin sitä tutkimusraportissa kuvatessaankin valaisemaan relationaalisten, diskursiivisten ja kontekstuaalisten seikkojen roolia prosessissa, jossa yksilöiden selonteot ja edelleen tutkijan tulkinta näistä selonteista rakentuvat. Vaarana on, että IPA:lle ominainen aineiston luokittelu ja edelleen teemoittelu tekee mahdottomaksi nähdä, miten yksilölliset selonteot ajan myötä rakentuvat (Brocki ja Wearden, 2006). Toisaalta esimerkiksi diskursiivisia seikkoja tulkintaprosessissa painotettaessa saatetaan ajautua liian kauas IPA:lle ominaisesta interrogatiivisuudesta, sen psykologisesta keskuksesta (Tomkins ja Eatough, 2010).

Toisinaan ryhmähaastattelutilanne voi mahdollistaa yksilöllisten selontekojen tekemisen ja synnyttää enemmän kokemuksiin liittyvää reflektiota kuin yksilöhaastattelutilanne, ja ryhmätilanteessa syntyneet yksilölliset selonteot saattavat olla laadultaan erilaisia kuin yksilöhaastattelun kontekstissa syntyneet (Palmer ym., 2010; Smith, 2004; Tomkins & Eatough, 2010). Ryhmähaastattelutilanteessa haastateltavat myös saattavat tiedostaa aiemmin tiedostamattomia ajatuksiaan, tunteitaan tai muistojaan jonkun toisen pyrkiessä tehdä omia kokemuksiaan ja ajatuksiaan ymmärrettäviksi itselleen ja toisille haastattelupuheessa (Tomkins & Eatough, 2010). Samalla on mahdollista kuulla useampaa ääntä samaan aikaan ja siten rikastuttaa jo olemassa olevaa aineistoa.

### **4.5.3 IPA- analyysiprosessi ryhmähaastattelussa**

Analysoin ryhmähaastattelun pyrkien huomioimaan edellä esittelemääni ryhmähaastatteluihin IPA:n kontekstissa liittyvää problematiikkaa. Käytännön työkaluina analyysissa hyödynsin Palmerin ym. (2010) ja Tomkinsin & Eatough'n (2010) kehittämiä suunta- viivoja, joiden tarkoituksena on auttaa integroimaan ryhmähaastatteluaineistoa osaksi IPA-tutkimusta. En kuitenkaan noudattanut kumpaakaan ehdotusta suoraviivaisesti, vaan pyrkimyksenäni oli soveltaa näitä ideoita huomioiden juuri tämän erityisen ryhmähaastattelun konteksti. Näin analyysiprosessini pysyi linjassa IPA:lle ominaisten idiografisuuden ja joustavuuden kanssa.

Aloitin ryhmähaastattelun aineiston läpilukemisesta ja siitä siirryin kirjaamaan alustavia kommentteja oikeaan marginaaliin. Kommenttien jälkeen hahmotelin vasempaan marginaaliin alustavia teemoja. Nämä alkuvaiheet ovat yhteneviä IPA:lle tyypillisen analyysiprosessin (esim. Smith ym., 2009) kanssa. Tässä vaiheessa minulle oli muodostunut jonkinlainen alustava kokonaiskuva haastattelusta sekä sisällöllisesti että vuorovaikutustilanteena. Tomkinsin ja Eatough'n (2010) ehdotuksen mukaisesti siirryin tarkastelemaan kunkin haastateltavan kontribuutiota haastatteluun alleviivaten yhdellä värillä kaikki yksittäisen haastateltavan sanomiset ja näiden pohjalta syntyneet kommentit sekä tulkintaehdotukset. Yksilöllisen kokonaiskuvan saadakseni luin läpi kaikki samalla värillä merkityt alleviivaukset ja rakensin alleviivausten pohjalta jokaiselle haastateltavalle 'yksilöprofiilit'. Yksilöprofiileissa tarkastelin Palmerin ym. (2010) ehdotuksen mukaisesti haastattelupuheessa rakentuvia ja uusinnettuja positioita, rooleja ja suhteita, viittauksia organisaatioihin ja systeemeihin sekä haastattelupuheessa esiintyviä narratiiveja. Kaikissa näissä pyrin huomioimaan, millaista kieltä haastateltava käyttää. Yksilöprofiilien tarkoituksena oli tehdä itselleni näkyväksi yksittäisten haastateltavien kokemusmaailmaa – mitkä asiat vaikuttaisivat olevan merkityksellisiä juuri heille, eikä koko ryhmälle?

Rakennettuani jokaiselle haastateltavalle yksilöprofiilit ryhdyin tarkastelemaan kysymystä siitä, mitkä alustavasti hahmottelemistani teemoista ovat kaikille haastateltaville yhteisiä ja mitkä haastateltavakohtaisia. Lisäsin yksilöprofiileihin sekä kaikki yksittäisen haastateltavan haastattelupuheessa esiintyvät teemat että alleviivattuina haastateltavakohtaiset, kyseiselle haastateltavalle uniikit teemat. Tämän jälkeen tarkastelin vielä haastattelua vuorovaikutustilanteena, johon jokainen haastateltava osallistuu yksilönä, mutta on viime kädessä osa kokonaisuutta, ryhmää, joka vuorovaikutuksessa rakentaa yhteistä, sosiaalista tietoa ja yhtä kaikille uutta ja yhteistä, mahdollisesti merkityksellistä kokemusta. Lopulta kasasin ryhmähaastattelusta vastaavanlaisen kaikille haastateltaville yhteisen temataulukon kuin yksilöhaastattelujen kohdalla. Taulukko helpotti hahmottamaan aiempaa syvemmin koko ryhmän jakamia kokemuksia ja yksittäisten samaan ryhmään kuuluvien haastateltavien kokemusmaailmaa. Taulukossa oli näkyvisä, mitkä teemat syntyvät yksittäisten haastateltavien ja toisaalta usean haastateltavan puheen kautta.

Ryhtyessäni ensimmäistä kertaa kirjoittamaan tulososiota kokosin sekä yksilö- että ryhmähaastattelujen taulukot yhteen ja tarkastelin teemojen välisiä yhteyksiä ja eroavaisuuksia. Pohdin, millaiset tekijät saattaisivat vaikuttaa siihen, että jotkin teemat nousivat tiettyjen haastateltavien kohdalla esiin, kun taas toiset teemat näyttivät olevan merkityksellisempiä joillekin toisille. Ensimmäinen versio tulososiosta oli hyvin kuvaileva, sisälsi paljon aineistonäytteitä ja vähän tulkintaa. Kirjoittaessani tulososiota useaan kertaan uudestaan, täydentäen alkuperäistä kuvailevaa versiota, tulkinta syveni ja sitä edesauttoi myös lukemani lähdekirjallisuus. Lopullisten, seuraavassa luvussa esittelemieni tulosten, toivon välittävän sekä näköalan haastateltavieni kokemusmaailmaan että tulkintani siitä.

## 5 Tulokset

Smith (2004) huomauttaa, että laadullista tutkimusta on toisinaan arvosteltu siitä, että se vaatii haastateltavilta refleksiivistä ajattelua ja valmiuksia ilmaista selkeästi omia ajatuksia aineistonkeruutilanteessa. Näiden valmiuksien on katsottu liittyvän sosioekonomiseen statukseen siten, että keskiluokkaiset ryhmät soveltuisivat muita paremmin tutkittaviksi. Smithin (mt) kokemuksen mukaan selontekojen rikkaus liittyy sosioekonomista statusta todennäköisemmin keskustelun kohteena olevien kokemusten merkitykseen ja haastateltavan innostuneisuuteen tutkimusprojektista. Oman aineistoni kohdalla molemmat näkemykset vaikuttavat yhtä relevanteilta. Siinä missä toisten haastateltavien koulutustausta, ikä ja aiemmat kokemukset terveydenhuollon asiakkuudesta ovat mahdollisesti ohjanneet selontekoja tietyille urille, toisten kohdalla tarkastelun kohteena olevan ilmiön merkitys ja konkreettisuus itselle näyttäisivät myös liittyvän kuvauksiin kokemuksista ja esiin nousseista teemoista. Fenomenologisesta näkökulmasta katsottuna tämä havainto ei ole yllätys: Kokemusmaailman eri vivahteet haastattelujen sisällä ja välillä näyttävät sen, miten olemisemme maailmassa ja siten myös kokemisemme on viime kädessä kontekstuaalista ja relationaalista.

Tässä luvussa esittelemieni tulosten toivon valottavan juuri kokemusmaailman kirjoja: Sama tilanne voidaan kokea hyvin eri tavoin, ja kokemukset ovat viime kädessä sidoksissa kontekstiin, jossa ne syntyvät. Tarkoituksenani ei ole esitellä ”oikeita tai väriä” kokemuksia ja toimintatapoja, vaan kuvata haastateltavieni kokemusmaailmaa suhteessa

THL:lta saamaani selostukseen tutkimusprosessin kulusta. Pitkä QT-aika - tutkimusprosessi ja pitkä QT-aika oireyhtymään viittaava geenimuutos, on haastateltaviani yhdistävä konteksti, mutta heidän kokemusmaailmansa kirjo osoittaa, ettei haastattelemaani joukko ole täysin homogeeninen. Jokainen haastateltava tuo haastattelutilanteeseen kaiken sen mitä on, ja haastateltavia erottavat omakohtaiset kontekstit luovat heidän kokemusmaailmansa yksilöllisen ulottuvuuden, uniikit silmälasit, joiden läpi he katselevat maailmaa.

Jos aineistostani esiin nousseita teemoja tulisi kuvata yhdellä sanalla, olisi se epäilemättä ristiriita. Ristiriita tulee näkyväksi sekä yksilöiden välillä että sisällä, eroavaisuuksina tutkimusprosessiin liittyvissä kokemuksissa, perimää koskevassa tiedonkäsittelyssä sekä omaan autonomiaan ja sen rajoihin liittyvissä näkemyksissä. Kokonaiskuvan saamiseksi oheisessa taulukossa (ks. taulukko 1) on esitetty aineistosta esiin nousseet neljä katto-teemaa. Esittelen jäljempänä jokaisen teeman yksityiskohtaisemmin omana taulukko-naan ja alalukunaan, alateemoineen ja tulkintoineen.

Taulukko 1. Kattoteemat

<b>1. RISTIRIITAISET KOKEMUKSET PITKÄ QT-AIKA - TUTKIMUSPROSESSISTA</b>
<b>2. PERIMÄÄ KOSKEVISTA TUTKIMUSTULOKSISTA KERTOMINEN KONTEKSTUAALISENA KYSYMYKSENÄ</b>
<b>3. PERIMÄÄ KOSKEVAN TIEDONKÄSITTELYN KOMPLEKSI-SUUS</b>
<b>4. AUTONOMIA</b>

Tutkimaani ilmiötä, haastateltavieni kokemusmaailmaa, kuvailevalla tasolla haastattelua-aineistossa korostuvat yksilöiden väliset ristiriidat: eroavaisuudet tai jopa vastakohtaisuudet kokemusmaailmassa haastateltavien välillä. Yksilöiden väliset ristiriidat liittyvät erityisesti kokemuksiin tutkimusprosessista, joka toisaalta on ollut ” *hyvä kun se on näin pitkälle viety ja perusteellinen että 10+ pisteissä*” (Soile: 12, 528–529), ja joka toisaalta ”*vähän jäi niinkun puolitiehen silleen niinku mun näkökulmasta*” (Sandra: 18, 865–866). Haastateltavien kokemusmaailmaa tulkitsevilla tasolla tulevat puolestaan näkyviksi ristiriidat yksilöiden sisäisessä kokemusmaailmassa: Nämä ristiriidat liittyvät erityisesti perimää koskevaan tiedonkäsittelyyn ja autonomiaan sekä näiden väliseen suhteeseen. Haastateltavien perimää koskevaa tiedonkäsittelyä leimaa kompleksisuus, ja rajanvetoa tiedonkäsittelyn ja autonomian välillä on toisinaan haastavaa, ellei mahdotonta tehdä. Haastateltavat esittävät itsensä vahvoina ja pärjäävinä, elämäntilannettaan hallitsevina autonomisina toimijoina, mutta saattavat samalla kyseenalaistaa mahdollisuutensa vaikuttaa tulevaan terveydentilaansa. Kyseenalaistaminen heijastelee essentialistista oletusta siitä, että perinnöllinen sairaus tulee jos se on tullakseen (Dar Nimrod ja Heine, 2011). Moni haastateltava kyseenalaistaa perimän konkreettisia vaikutuksia elämässään, eikä kuvaa perimää koskevan riski-informaation vastaanottamista tai sen kanssa elämistä raskaaksi. Tästä huolimatta tieto perimästä saattaa huolettaa ja perimän konkreettisiin vaikutuksiin, esimerkiksi sydänkohtaukseen, saatetaan varautua.

Yksilöiden välistä ja sisäistä ristiriitaa on vaikeaa, miltei mahdotonta erottaa toisistaan, sillä ne ovat olemassa samaan aikaan. Kun yksilöiden väliset kokemusmaailmat eroavat paikoin räikeästikin toisistaan eksplisiittisen luennan tasolla, voidaan implisiittisen luennan tasolla havaita ristiriitoja yksittäisen haastateltavan kokemusmaailman sisällä. Yksilöidenvälisten ja -sisäisten ristiriitojen karkean erottelun sijaan tärkeämpää lienee ylipäätään havainto ristiriitaisuuden leimaamasta kokemusmaailmasta.

Kaikki haastateltavat toivat esiin kannattavansa perimästä kertomista, mutta se nähtiin kontekstuaalisena ”*tilanteen mukaan*” -kysymyksenä (Kaarina: 12, 578). Kertomiskysymyksessä haastateltavat kokivat relevantiksi arvioida yksilön valmiuksia vastaanottaa perimää koskevaa informaatiota tämän iän, persoonallisuuden, elämäntilanteen ja elämänkokemuksen näkökulmasta. Erityisesti korostettiin perimää koskevan informaation konkreettisen relevanssin selittämistä kertomistilanteessa. Haastateltavat pohtivat myös

perimää koskevan tiedon hyödyllisyyttä, ja liittivät hyödyn autonomiaan: mahdollisuuden tehdä elämäntapoja ja elämänsuunnittelua koskevia valintoja.

## 5.1 Pitkä QT-aika -tutkimusprosessi

Tässä alaluvussa kuvaan Terveys 2000 -tutkimukseen liittyvää pitkä QT-aika -tutkimusprosessia sellaisena, kuin se geenimuutosepäilystä kertomisesta päättäneelle tutkimusryhmälle näyttäytyi. Tarkoitukseni ei ole toistaa jo luvussa neljä esittelemiäni asioita, vaan kuvata lyhyesti kontekstia, johon seuraavissa alaluvuissa esittelemäni tutkimukseni tulokset, haastateltavieni kokemukset ja näkemykset, liittyvät. Toivon tutkimuskontekstin kuvauksen helpottavan haastateltavieni kokemusten ja näkemysten ymmärtämistä ja tutkimustulosteni arvioimista.

Perinnöllisyystutkimuksen kehittyessä syntyy uutta informaatiota, jolla saattaa myöhemmin tulevaisuudessa olla merkittävää terveyshyötyä tutkimuksiin osallistuneille ja heidän lähipiirilleen. Tällainen tilanne kohdattiin, kun 2000-luvun alussa tehtyyn Terveys 2000 -tutkimukseen (Aromaa ja Koskinen, 2002) yhteydessä 27 tutkittavalta löydettiin geenimuutos, joka viittasi siihen, että heillä saattaisi olla sydämen rytmihäiriöille ja tajunnan menetyksille altistava pitkä QT-aika -oireyhtymä. Oireyhtymää kantaville ei suositella uimista tai kilpaurheilua, tiettyjä lääkkeitä (mm. voimakkaita kipulääkkeitä, diureetteja ja eräitä psyykenlääkkeitä) ja heitä kehoitetaan välttämään altistumista koville ja äkillisille äänille.

Mahdollisen terveyshyödyn vuoksi tutkittavia päätettiin lähestyä uudelleen geenimuutosepäilystä varmistumiseksi. Maaliskuussa 2008 kaikille 27 tutkittavalle kerrottiin kirjeitse epäilystä, ja heistä 23 toivoi epäilyn vahvistamista geenitestillä. Kolme tutkittavaa kieltäytyi jatkotutkimuksista ja yksi ei vastannut kirjeeseen. Jatkotutkimuksiin osallistuneiden 23 tutkittavan kohdalla vahvistettiin pitkä QT-aika -oireyhtymälle altistava geenimuutos. Ennen kuin varmistuneet tulokset voitiin kertoa tutkittaville, tarvittiin tulosten tulkitsemiseen ja jatkotoimenpiteiden järjestämiseen oireyhtymään perehtynyttä kardiologia. Tämän vuoksi tutkittavia lähestyttiin uudelleen syyskuussa 2008 ja kysyttiin, voidaanko heidän tietonsa antaa kardiologille. Tutkittavat antoivat suostumuksensa ja lokakuussa 2008 heidän tietonsa annettiin HUS:n kardiologille ja hänen tutkimushoitajalleen. Lähestymiskirjeessä oli kerrottu vahvistettujen tulosten saamisen vievän noin

kolme kuukautta, mutta todellisuudessa prosessi vei resurssikysymysten vuoksi pidempään. Tuloksia odottaessaan osa tutkittavista kysyi tuloksia THL:stä puhelimitse. Kaikki tutkittavat saivat vahvistetut tulokset viimeistään syksyllä 2009.

Pro gradu -tutkimukseni ei ole osa edellä kuvaamaani pitkä QT-aika -tutkimusprosessia, vaan tutkimus, jonka tarkoituksena on ollut selvittää pitkä QT-aika -tutkimusprosessiin liittyviä kokemuksia ja näkemyksiä tutkittavien näkökulmasta. Tutkimukseni on kuitenkin toteutettu yhteistyössä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen kanssa, josta alun perin tehtiin aloite tutkittavien kokemusten tutkimiseksi. Tutkimuseettisistä ja laillisista syistä lähestyin haastateltaviani ensimmäisen kerran Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen kautta. Haastateltaville kerrottiin, että kyseessä on erillinen tutkimus, jossa on mukana Helsingin yliopiston Sosiaalitieteiden laitos.

## **5.2 Ristiriitaiset kokemukset pitkä QT-aika -tutkimusprosessista**

Haastateltavieni kokemuksia edellä kuvaamastani pitkä QT-aika tutkimusprosessista leimaa ristiriitaisuus sekä yksittäisten haastateltavien kokemusmaailmojen välillä että sisällä. Osa haastateltavista toi esiin tyytyväisyytensä tutkimusprosessiin ja osa puolestaan kritisoi sitä, erityisesti geenitestin tuloksen odotusaikaa ja kertomistapaa. Osa haastateltavista koki odotusajan pitkänä ja epätietoisuuden sävyttämänä, ja osa puolestaan toi esiin, ettei ollut joutunut odottamaan testin tulosta. Testitulosta odottaneet toivoivat oireyhtymään liittyvää jatkoseurantaa ja lisäinformaatiota, kun taas tutkimusprosessin etenemiseen tyytyväiset kokivat saaneensa riittävästi informaatiota. Ristiriitaisuus yksittäisten haastateltavien kokemusmaailmojen sisällä näyttäisi liittyvän ristiriitaan kokemuksellisten positioiden välillä: Toisaalta haastateltavat olivat tutkittavina kiitollisia siitä, että ovat tutkimukseen osallistuttuaan saaneet tietoonsa sellaista terveytensä kannalta relevanttia informaatiota, johon he muutoin eivät välttämättä olisi päässeet käsiksi. Toisaalta tapa, jolla informaatio kerrottiin, sai osan haastateltavista pohtimaan tutkimusprosessia myös kriittisemmin.



Taulukko 2. Alateemat teemalle 1

KATTOTEEMA	ALATEEMA
1. RISTIRIITAISET KOKEMUKSET PITKÄ QT-AIKA - TUTKIMUSPROSESSISTA	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ ensimmäinen yhteydenotto yllätyksenä</li> <li>▪ ristiriitaiset kokemukset odotusajasta</li> <li>▪ geenitestin tuloksen saaminen helpotuksena</li> <li>▪ ristiriitaiset näkemykset geenitestin tuloksen kertomistavasta</li> <li>▪ ristiriitaiset näkemykset jatkoseurannan ja lisäinformaation tarpeesta</li> </ul>

### 5.2.1 Ensimmäinen yhteydenotto yllätyksenä

Ensimmäinen yhteydenotto, jossa kerrottiin mahdollisesta pitkä QT-aika -epäilystä ja tarjottiin mahdollisuutta jatkotutkimuksiin, tapahtui kirjeitse. Haastateltavat kuvasivat yhteydenottoa asiallisena, mutta yllättävänä ja sen sisältämää informaatiota uutena ja vieraana riippumatta siitä, millaisia kokemuksia heillä oli tutkimusprosessista kokonaisuutena. Uuden ja yllättävän itseä koskevan informaation saaminen sai haastateltavat pohtimaan informaation relevanssia itselle – kysymyksiä siitä, mitä mahdollinen perinnöllinen alttius rytmihäiriöille omalla kohdalla tarkoittaisi. Seuraavassa katkelmassa tutkimusprosessiin hyvin tyytyväinen Kalevi kuvaa kokemuksiaan ensimmäisestä yhteydenotosta:

*E: ihan siihen ensimmäiseen yhteydenottoon kun otettiin yhteyttä ja kerrottiin tästä epäilystä että tällainen saattais olla ja mahdollisesti voitais tutkia enemmän niin muistatko siitä tilanteesta.*

*Kalevi: joo se oli ihan asiallinen ja selkee kirje -- uuttahan se kaikki [informaatio] oli ja sanotaan näin että niinku mä sanon etten oo fysiologiaan erikoisesti perehtynyt -- nii että kyllä mä sillä lailla olin kiinnostunut mutta tieto oli kaikki uutta*

(Kalevi: 3, 122–127; 4, 170–179)

Ensimmäinen yhteydenotto näyttäytyi uuden informaation sävyttämänä myös Leenalle, jonka kokemukset tutkimusprosessista olivat Kalevin kokemuksia ristiriitaisemmat:

*no sehän tuli sillai vaan se epäily ja tota mmm (.) no sitä nyt ajatteli että on tämmönen mut siitähän ei oikeestaan tiennyt sillon kauheesti mitään*

(Leena: 1, 34–36)

Kaarina ja Vuokko toivat esiin mahdollisuuden siitä, ettei informaatio ole uutta ainoastaan tutkittaville itselleen, vaan myös tutkijoille. Kuvauksessaan Kaarina tuo esiin sen, miten Terveys 2000-tutkimuksen ja pitkä QT-aika -epäilystä kertomisen välinen usean vuoden kestänyt ajanjakso saattaisi johtua siitä, että perinnöllisyystutkimuksen kehittyessä syntyy uutta informaatiota.

*nii ja nyt tuli vähän yllättäen et ai näin pitkän aikaa siitä [T2000 - tutkimuksesta] et siit on varmaan tullu uutta tietoo mä ajattelin että ku siinä viitattii et saattaa olla on tämmönen epäily tästä pitkä QT-oireyhtymästä*

(Kaarina: 1, 24–27)

Kaarinan kuvaus on tulkittavissa myös pyrkimyksenä säilyttää tutkimushenkilökunnan kasvoja. Hän attribuoi kuluneen ajan ulkoisista tekijöistä, tutkimuksen kehittymisen myötä syntyneen uuden tiedon löytymisestä, johtuvaksi sen sijaan, että tutkijat olisivat pitäneet tietoa salassa tutkittavilta. Vuokko puolestaan pohti mahdollisuutta siitä, että epäilystä kertominen olisi jonkinlaista hätävarjelua ja samaan aikaan kyseenalaistaa informaation relevanssia itselleen:

*oliko se heilläkin niinku sitten semmosta niin paljon uutta tietoa et vaikka minul oli näin paljon ikää että eihän se nyt varmaan ole minun kohdalla kyllähän mä olen nyt elämässä pelästyny jo niin monta kertaa et jos se semmosesta tulis niin se olis kerenny tulla kymmeniä kertoja.*

(Vuokko: 2, 86–90)

Se, että Vuokko kyseenalaistaa uuden informaation relevanssia itselleen, voidaan nähdä osana prosessia, jossa uutta ja mahdollisesti uhkaavaa omaa terveyttä koskevaa informaatiota integroidaan osaksi olemassa olevia tietorakenteita. Sairaus tai sen uhka voidaan Pierret'n (2003) mukaan kokea uhkana identiteetille ja siten uusi tilanne pakottaa arvioimaan uutta informaatiota aiempien itseä koskevien tietorakenteiden pohjalta. Samalla uusi informaatio haastaa käsityksen oman minuuden pysyvyydestä ja oman elämäntarinan eheydestä (Bury, 1982). Vuokon pohdinnan siitä, miten hän on elämässään ollut tilanteissa, jotka tutkijoiden mukaan saattaisivat provosoida oireyhtymää, voidaan

tulkita vahvistavan kokemusta siitä, ettei hän näe uutta informaatiota identiteettinsä ja elämäntarinansa kannalta relevanttina. Tarkastellessaan perinnöllisyysneuvontaan liittyviä kokemuksia tulkitsevan fenomenologisen analyysin kautta myös McLeod ym. (2002) havaitsivat, että haastateltavat arvioivat perimää koskevaa informaatiota aiempien tietorakenteidensa pohjalta ja jättivät huomioitta aiempien tietorakenteiden kanssa ristiriitaista informaatiota.

Myös Kaarina pohti uuden informaation henkilökohtaista merkitystä – mitä mahdollinen perinnöllinen sairaus omalla kohdalla tarkoittaisi ja mitkä olisivat sen konkreettiset seuraukset:

*mietitytti että mitä se mun kohdalla on että kuinka tällöinen perinnöllinen rytmihäiriö että mitä se tarkoittaa että tuleeko siihen joku lääkitys ja minkä tason se mun kohdalla eihän sitä sillon vielä tienny ennenku oli otettu sit lisätutkimuksia.*

(Kaarina: 11, 504–508)

”Mietityttäminen” on liitettävissä epävarmuuteen löydöksestä ja tulevaisuudesta, kysymyksiin siitä, mitä on tapahtumassa. Oletettavasti epäilystä kerrottaessa haastateltavani eivät kokeneet sairastavansa perinnöllistä sairautta, vaan pikemminkin olevansa riskissä sairastua. Vuokon ja Kaarinan erilaiset suhtautumistavat epäilyyn viittaavat myös siihen, etteivät he kokeneet mahdollista riskiään samalla tavalla. Se, että Kaarina jo epäilystä kerrottaessa pohti informaation henkilökohtaista merkitystä kyseenalaistamatta sen relevanssia itselleen, saattaa viitata siihen, että hän myös koki riskinsä suurempana kuin Vuokko.

Kaarinan ja Vuokon kokemuksia voidaan tulkita myös Taylorin (1983) kognitiivisen adaptaation teorian (ks. luku 3.4) kautta. Sen mukaan uhkaaviin tilanteisiin, kuten esimerkiksi sairauteen, sopeutuminen koostuu kolmesta vaiheesta: Ensimmäisessä vaiheessa pyrkimyksenä on löytää uudelle tilanteelle merkitys pohtien syy-seuraussuhteita (attribuutiot) ja uuden tilanteen seurauksia itselle. Toisessa vaiheessa pyrkimyksenä on saavuttaa kokemus uuden tilanteen hallittavuudesta tiedonkäsittelyyn ja käyttäytymiseen liittyvien prosessien kautta. Kolmannessa vaiheessa itsetuntoa pyritään tukemaan alaspäin suuntautuvan sosiaalisen vertailun kautta, esimerkiksi verraten itseä niihin, joiden kohdalla asiat ovat vielä huonommin. Kaarinan ja Vuokon kokemukset ovat lii-

tettävissä Taylorin teorian ensimmäiseen vaiheeseen, pyrkimyksiin löytää uudelle tilanteelle merkitys. Se, ettei Vuokko koe uutta informaatiota oman terveytensä kannalta merkitykselliseksi, voi myös viitata pyrkimyksiin hallita minään kohdistuvaa uhkaa ja ylläpitää itsetuntoa defenssinä toimivan kieltämisen kautta. Taylorin teorian valossa voidaan kysyä, liittyykö informaation merkityksellisyyden pohtiminen vain uhkaaviin tilanteisiin, vai yksilön tiedonkäsittelyyn yleensä. Fenomenologian näkökulmasta olemme viime kädessä aina, merkityksellisen todellisuuden ympäröimänä ja, luomassa merkityksellistä todellisuutta ja etsimässä merkityksiä todellisuuden luonteelle. (Larkin ym., 2006.)

Kiinnostavaa on, että vaikka sekä Vuokko että Kaarina pohtivat sairauden relevanssia itselleen, pohdinta saa heidän kohdallaan hyvin erilaisen sävyn. Vuokon kyseenalaistessa uuden informaation relevanssia omalla kohdallaan Kaarina pohti, miten oireyhtymä näyttäytyisi omassa elämässä. Lääkityksen ja oireyhtymän laadun pohtiminen viittaa mielestäni siihen, ettei Kaarina kyseenalaista uuden, perimää koskevan informaation relevanssia omalla kohdallaan. Saattaa olla, että Kaarinan ammatti terveydenhoitajana sai hänet pohtimaan näitä kysymyksiä. Toisaalta se, että hänellä oli ollut selittämättömiä oireita jo ennen ensimmäistä yhteydenottoa, saattoi liittyä siihen, että hän koki uuden informaation merkityksellisenä. On mahdollista, että epäily pitkä QT-aika oireyhtymälle altistavasta geenimuutoksesta oli yhtenevä Kaarinan odotusten kanssa. Kaarina toi esiin Terveys 2000 -tutkimuksesta puhuessaan, että hänen suvussaan on ollut sydänsairauksia: ”-- ja mielellään osallistuin ku suvussa on näitä sydän- ja verisuonisairauksia” (Kaarina: 1, 6–11). Kaarinan kohdalla uusi informaatio saattoi siten näyttäytyä odotusten, aiempien oireiden, oman identiteetin ja elämäntarinan kannalta merkityksellisenä ja vähemmän ristiriitaisena kuin Vuokon kohdalla.

### 5.2.2 Ristiriitaiset kokemukset odotusajasta

Epäilystä kertomisen jälkeen tutkittavat ohjattiin jatkotutkimuksiin, joiden tulosten kautta varmistuttiin epäilystä. Geenitestin tulosten tulkinta ja jatkotoimenpiteiden järjestäminen vaati tulosten kertomisesta päättäneeltä tutkimusryhmältä yhteydenottoa oireyhtymän tuntevaan kardiologiin ja tämän tutkimushoitajaan, joiden oli määrä vastata varmistuneiden tulosten kertomisesta ja jatkotoimenpiteistä. Vahvistettujen tulosten

kertominen tutkittaville vei odotettua pidempään, sillä kardiologi ja tutkimushoitaja hoitivat pitkä QT-aika -tutkimusprosessia työnsä ohella ja tutkimushoitaja oli osan ajasta sairauslomalla. Geenitestin tulosta odottaessaan osa tutkittavista otti itse yhteyttä THL:n saadakseen tietoa tuloksista.

Geenitestin tuloksen saamista edeltänyt odotusaika näyttäytyi toisten haastateltavieni kohdalla pitkänä, huolen ja epätietoisuuden sävyttämänä ajanjaksona, kun taas toiset eivät kokeneet odottaneensa tuloksia kauaa. On mahdollista, että tutkittaville kerrottiin tuloksista eri aikaan. THL:lla ei ole dokumentoituna tietoja siitä, milloin yksittäisiä tutkittavia lähestyttiin varmistuneiden tulosten kertomiseksi. En näe tiedon puutetta tutkimusprosessin yksityiskohdista tämän tutkimuksen kontekstissa ongelmana, koska olen kiinnostunut haastateltavieni kokemusmaailmasta, enkä pyri arvioimaan sitä, miten tutkimusprosessi on todellisuudessa edennyt. Haastateltavien kokemusmaailman kuvaamisen ja tulkinnan kautta toivon kuitenkin, että jatkossa vastaavissa tilanteissa pitkä QT-aika -tutkimusprosessista voitaisiin haastateltavieni kokemusten kautta oppia.

Haastateltavat toivat esiin olleensa tietoisia siitä, että geenitestin tuloksen saaminen saattaa viedä aikaa. Pitkäksi odotusajan kokenut Kaarina oli tietoinen siitä, että tulosten saaminen saattaisi viedä pitkäänkin, mutta koki ristiriitaa tutkimusprosessin todellisen ja ennalta arvioitun keston välillä:

*mulla oli se ku mä jouduin odottaa sitä tietoo niin kauan yheksän kuukautta ku siin kirjeessä sanottiin että kolmesta kuuteen kuukautta vai miten siin sanottiin mut eihän se siinä tuli tutkimukselle sitten yllättäviä käänteitä kun tutkimushoitajasta oli pula nyten niitä resursseja on ymmärtääkseni lisätty (.)*

(Kaarina: 14, 666–671)

Kaarinan kokemus on tulkittavissa myös pyrkimyksenä säilyttää tutkimushenkilökunnan kasvoja: Vaikka hän tuo esiin kokemuksensa odotusajan pituudesta hän samaan aikaan pyrkii ymmärtämään tutkimusprosessin kestoa ja tarkastelee tilannetta poikkeustapauksena, joka ei välttämättä resurssien lisäämisen vuoksi uusiudu. Myös Vuokko ja Kalevi attribuoivat tutkimusprosessin keston resurssipulasta johtuvaksi. Resurssipulasta puhuttaessa he puhuivat vastuullisen tutkittavan positiosta käsin pyrkien ymmärtämään tutkimusprosessin kestoa ja samalla säilyttämään tutkimushenkilökunnan kasvoja.

*E: odotitteko kauan sitä sitte niinkun vahvistusta siitä kun ensin tuli tieto siitä [että epäillään tällästä ja sitten myöhemmin käsittääkseni vahvistettiin]*

*Vuokko: [eee(.) joo no sillon ku se tuli sillon] joulun aikana sieltä soitettiin niin tietysti varmaan paperit tuli aika pian sieltä sitten en sitä niin tarkkaan muista mut tota (.) totta kaikki tuli aika pian mut nii en voi muistaa millään sitä ku mut totanoini kumminki sieltä sitten tuli se ja se selitettiin sillon heti sitten että ku he tekee tätä tutkimusta oman työnsä ohella niin se kestää niin kauan (.) ja sillä tavalla niin.*

(Vuokko: 7, 337–348)

*E: odotitko pitkään sitä vahvistettua tietoa [sitten tästä niinkun tutkimusten jälkeen vai menikö se nopeesti.]*

*Kalevi: [en en] se tuli aika nopeesti itse asiassa -- ja siellä vielä varotettiin sitäkin että tässä voi kestää*

(Kalevi: 6, 237–247)

Siinä missä Vuokko ja Kalevi eivät kokeneet joutuneensa odottamaan geenitestin tulosta, Kaarinan ja Leenan kohdalla odotusaika näyttäytyi pitkänä ja epätietoisuuden sävyttämänä: Kaarinalle kokemus odotusajan pituudesta liittyi paitsi sen konkreettiseen pituuteen ”*olihan se pitkä aika yheksän kuukautta odottaa semmosta*” (Kaarina: 3, 117–118), myös epätietoisuuteen perimää koskevan informaation henkilökohtaisesta merkityksestä:

*se odotusaika oli varmaan sitä et mitäköhän tää on ja ku sitäki on eri asteista sillonhan en tienny mikä se on mun kohalla ni se odotusaika oli varmaan sitä semmosta vähän et mietitytti?*

(Kaarina: 3, 118–121)

Leenankin odotusaikaan liittyvissä kokemuksissa on nähtävissä huoli siitä, mitä on tapahtumassa:

*niin siis se vasta raskasta on ku se epätietoisuus että mitä tapahtuu ja mikä on niin ne on mun mielestä sellasia kaikista pahimpia epätietoisuus*

(Leena: 15, 657–660)

Kaarinan ja Leenan kokemukset ovat liitettävissä pyrkimykseen löytää merkitys uudelle, uhkaavalle tilanteelle (Taylor, 1983). Kokemukset viittaavat siihen, ettei merkityksen löytäminen epävarmana odotusaikana ole mahdollista, vaan vasta geenitestin tuloksen

saaminen mahdollistaa uhkaavaan tilanteeseen sopeutumisen uuden informaation henkilökohtaisen merkityksen työstämisen kautta. Odotusaika näyttäytyi Leenalle ja Kaarinalle ajanjaksona, joka on omien vaikutusmahdollisuuksien ulottumattomissa. Seuraavassa katkelmassa Kaarina kuvaa kokemustaan suhteuttaen epävarmaa odotusaikaa ja geenitestin tuloksen saamista toisiinsa:

*et se on aina helpottaa ku pääsee niihin tutkimuksiin ja saa sen niinku faktan ni sen kans helpompi sitten elää [naurahtaa] näihän se ihmisellä yleensä on pääsee niinku tavallaan työstääki sen asian ittelleen sitten et se on tää on nyt tämä ja nää on ne rajotukset ja et hyväksyy sen sitte mutku sä et tiedä jostain asiasta ni sit sä vaan kuvittelet kaikkee ja mietit ja ni sen on paljon raskaampaa.*

(Kaarina: 14, 674–681)

Kiinnostavaa ristiriidassa haastateltavien kokemusmaailmojen välillä on aiempien selittämättömien oireiden ja odotusaikaan liittyvien kokemusten suhde. Vuokko ja Kalevi kyseenalaistivat perimää koskevan informaation merkityksen terveydelleen, vaikkei heistä kumpikaan kieltänyt tosiasiaa siitä, että pitkä QT-aika -oireyhtymään viittaava geenivirhe heidän kohdallaan oli vahvistettu. He eivät kokeneet geenitestin tuloksen odotusaikaa pitkäksi ja epätietoisuuden sävyttämäksi Leenan ja Kaarinan tavoin, jotka haastattelupuheessaan kuvasivat selittämättömiä oireita ja kokivat perimää koskevan informaation henkilökohtaisesti merkityksellisenä – mahdollisena selityksenä aiemmille oireilleen. Radley (1994, s. 78) esittää, että sairausdiagnoosin saamista edeltävä epävarmuus liittyy ennen kaikkea epävarmuuteen kehon viesteistä: Ovatko kehon viestit tulkittavissa sairauden oireiksi, vai joksikin muuksi? Kehon viesteihin liittyvistä merkityksistä neuvotellaan sosiaalisessa vuorovaikutuksessa esimerkiksi läheisten tai terveydenhuoltohenkilöstön kanssa. Epävarmuus ja huoli kulkevat käsi kädessä, kun taas diagnoosin saaminen mahdollistaa kehon viestien tulkinnan sairaudesta johtuviksi oireiksi, jolloin huoli katoaa. (Mts.)

Sekä Kaarina että Leena ottivat odotusaikana yhteyttä THL:n tutkimustulosten saamisen toivossa. Seuraavassa katkelmassa Leena kuvaa episodua, jossa hän koettaa saada lisätietoa tutkimusprosessin kulusta soittamalla ensimmäisen lähestymiskirjeen mukana saamaansa puhelinnumeroon. [Korostus tutkijan lisäämä]

*ja siellä sitten joku mies sano ettei tällä tavalla saa niinkun käyt- niinkun **ihmisiä** kohdella että nää tiedot jumittuu näin et jää tämmöset epävarmuudet olihan se vähän semmosta kun se kesti nin kamalan kauan*

(Leena: 2, 78–82)

Katkelmasta voidaan nähdä, miten haastattelutilanteessa Leenan kokemuksellinen positio tutkimushenkilökunnan kasvoja suojelevana vastuullisena tutkittavana muuttuu, kun tutkimusprosessin ulkopuolinen henkilö antaa mahdollisuuden tarkastella odotusaikaan liittyviä kokemuksia uudesta näkökulmasta. Kun Leenan puheluun vastannut, tutkimuksen ulkopuolinen henkilö kritisoi tutkimusprosessin kulkua, hän myös oikeuttaa Leenan tuomaan julki kritiikkiään tutkimusprosessin kulusta. Episodi sai minut tutkijana pohtimaan sitä, mielsivätkö haastateltavat minut osana tutkimusprotokollaa pyrkien säilyttämään tutkimushenkilökunnan kasvoja ja sensuroiden näkemyksiään tutkimusprosessin kulusta. Ehkäpä toiset haastateltavistani pyrkivät säilyttämään tutkimushenkilökunnan kasvoja enemmän kuin toiset. Tässä kysymyksessä konkretisoituu myös tulkitsevan fenomenologisen analyysin luonne: Pääsyni haastateltavieni kokemusmaailmaan on riippuvaista siitä, mitä he siitä haastattelutilanteessa kertovat.

### **5.2.3 Geenitestin tuloksen saaminen helpotuksena**

Selityksen saaminen selittämättömälle tukee Taylorin (1983) kognitiivisen adaptaation teorian mukaan uhkaavaan tilanteeseen sopeutumista. Selityksen saamisen merkityksen nosti esille myös Suomen Syöpäpotilaat ry:n toiminnanjohtaja Leena Rosenberg-Ryhänen eräässä perinnöllisyystutkimuksen translaatioon liittyvässä seminaarissa syyskuussa 2011. Rosenberg-Ryhäsen (2011) mukaan potilaat eivät ole kiinnostuneita perimää koskevasta tiedosta itsessään, vaan selityksen löytämisestä ja tiedon merkityksellisyydestä itselle ja läheisille. Hänen havaintonsa sopii hyvin yhteen Taylorin (mt.) teorian kanssa, jonka lähtökohtana on selityksen löytäminen uudelle tilanteelle syy – seuraussuhteiden ja tilanteen henkilökohtaisten merkitysten arvioimisen kautta.

Haastattelupuheessaan selittämättömiä oireita kuvanneiden Leenan, Kaarinan ja Soilen kokemukset ovat liitettävissä prosessiin, jossa tieto perimästä antaa selityksen selittämättömille oireille (Radley, 1994, s. 78; Taylor, 1983). Soile kertoi yhdessä häntä hoitavan lääkärin kanssa odottaneensa tietoa, muttei kokenut odotusaikaa pitkäksi. Diagnoosin saaminen näyttäytyi selityksenä selittämättömälle:



*ylipäättänsä se että on ollu niitä rytmihäiriöitä niin onhan sekin oikeestaan aika helpottava tieto et tietää et siihen on oikeestaan joku syy koska niitä nyt on niinku ollu*

(Soile: 9, 419–421)

Haastateltavien kokemusmaailmassa geenitestin tuloksen saaminen auttoi tiedostamaan perimää koskevan riski-informaation merkityksen omassa elämässä ja hyväksymään sen. Perimästä tietäminen voidaan siten nähdä hyväksymisen mahdollistajana ja hyväksyminen puolestaan kykynä erottaa toisistaan asiat, jotka voi muuttaa ja joita ei voi muuttaa. Samalla vahvistetun riski-tiedon saaminen palauttaa kadotetun tunteen tilanteen hallittavuudesta: Epävarmuus, luulo, on muuttunut varmuudeksi, tiedoksi siitä, miten asiat ovat.

*se on aina kun tietää jonkun asian et se on näin niin silloin se on aina helpompaa kun luulee että asia on jotenkuten --.*

(Leena: 11, 454–457)

Riskitiedon saaminen oli helpotus myös läheisten kannalta silloin, kun heillä oli ollut selittämättömiä oireita ja heidänkin perimäänsä oli pitkä QT-aika tutkimusprosessin myötä alettu tutkia. Näin oli paitsi Leenan, myös Kaarinan ja Soilen sekä Sandran kohdalla. Heidän haastattelupuheessaan konkretisoitui se, ettei perimää koskeva riski-informaatio kosketa vain haastateltavaa itseään, vaan myös tämän perhettä ja sukua. Seuraavassa katkelmassa Leena kiteyttää kokemuksensa siitä, miten sairauden perinnöllisyys ei ole toivottavaa, mutta tieto perinnöllisyydestä on tärkeää perheelle ja suvulle:

*ainoo mikä sitten et se tieto että se on perinnöllinen niin eihän sitä nyt toivo lapsillensa että se semmonen on mutta tota mun mielestä se on ollu vaan helpotus että sen sitten tietää ku se kerran on olemassa.*

(Leena: 2, 47–50)

Helpotus ja sairauden perinnöllinen luonne näyttää synnyttävän Leenan kohdalla sisäisen ristiriidan: Toisaalta kauan odotettu tieto perimästä on helpotus, toisaalta mahdollisuus siitä, että perinnöllisen sairauden riski on siirtynyt myös jälkeläisille, aiheuttaa huolta ja mahdollisesti myös syyllisyyttä. Rosenberg-Ryhäsen (2011) esitys tukee näkemystäni diagnoosin saamisen synnyttämästä ristiriidasta. Hänen mukaansa tieto peri-

mästä tuo usein mukanaan myös syyllisyyttä ja huolta jälkeläisistä ja saa pohtimaan, miten kertoa perimästä lapsille.

#### 5.2.4 Ristiriitaiset näkemykset geenitestin tuloksen kertomistavasta

Kaikki tutkittavat saivat tietoonsa geenitestin tuloksen syksyyn 2009 mennessä. Vaikka tuloksen saaminen näyttäytyi monen kohdalla helpotuksena, kertomistapaa pohdittiin. Vaikka kaikki tutkittavat saivat tuloksen tietoonsa kirjeitse, heidän kokemuksensa erosivat toisistaan siinä, kuinka konkreettista informaatiota kirjeen katsottiin sisältäneen. Osa haastateltavista myös kertoi puhuneensa tutkimushoitajan kanssa puhelimesta. Ilmeisesti hän oli soittanut osalle tutkittavista. Seuraavassa katkelmassa Vuokko kuvaa kokemuksiaan geenitestin tuloksen saamisen ajoituksesta:

*mä olen ollu siihen tyytyväinen mitä mää olen saanu tietoa nii ei mul oo ollu minkäänlaista tarvetta mut sitä vähän silloin ajattelin vaa että no olipas se nyt jouluksi aika tieto mut seki oli vaan sitte et he ei ollu ehtiny sitä eikä he varmaa sitä yhtää ajatellu oishan sen nyt voinu se nyt oli sama mut et kui mun tuli vaan siinä mieleen et hyvänen aika että nyt tuli jouluks tämmönen tieto.*

(Vuokko: 7, 318–324)

Vuokon kokemuksessa on näkyvissä yksilön sisäinen ristiriita vastuullisen tutkittavan ja ihmisarvoisen yksilön kokemuksellisen position välillä: Vuokon arvioidessa tutkimusprosessia vastuullisen tutkittavan kokemuksellisesta positiosta käsin, hän pyrkii ymmärtämään seikkoja, joita hän ihmisarvoisen yksilön positiosta käsin ”vähän silloin ajatteli vaa”.

Vaikka Kaarina ja Leena kuvasivat geenitestin tuloksen saamista helpotuksena, sen ajoitus kesken työpäivän oli yllättävä. Leenan kuvauksessa on nähtävissä, miten yllättävä yhteydenotto pysähdyttää ja tekee mahdottomaksi reagoida siihen.

*mäkin olin töissä kun mulle soitettiin niin olihan se tietysti tämmönen vähän tämmönen yhtäkkiä soitetaan sieltä QT:sta ja (.) niin tota vähän tämmönen yhtäkinen tämmönen ei osannu reagoida eikä kysyäkään siihen kunnolla mitään.*

(Leena: 12, 528–537)

Se, miten moniulotteinen kysymys sopiva geenitestin tuloksen kertomistapa on, nousi konkreettisesti esiin ryhmähaastattelussa: Soile kuvaa ensin tyytyväisyyttään tutkimus-

prosessiin kokonaisuutena, mutta myöhemmin sosiaalisessa vuorovaikutuksessa tyttärensä Sandran kanssa arvioi tutkimusprosessia ja erityisesti tuloksen kertomistapaa kriittisemmin.

*ku ajattelee tätä prosessia et niinku kuitenkin tämmöstä ilmasta tutkimusta et täähän on niinku äärimmäisen hieno asia et mä ainaki koen tän koko tutkimuksen hyvin positiivisena*

(Soile: 12, 523–526)

Siirryttäessä kysymykseen ihanteellisesta tavasta kertoa perimää koskevista tutkimustuloksista, Soile tuo esiin, että heidän perheensä kohdalla tieto perimästä ”on ainakin tullu vaan kirjeitse”. Samalla hän kuitenkin alkaa pohtia muita lähestymistapoja, edelleen huomauttaen, että kirjeellä lähestyminen oli ”aika hienosti”:

*nii no oikeestaan ku meille on ainakin tullu vaan kirjeitse se että (.) mut en mä nyt tiää onks se sen kummempi et sen joku sitten sanois (.) koska kuitenkin nyt sitte ku sekin tuli kirjeitse se oli aika hienosti et se tuli kirjeellä ja sitte tuli vielä että tota tai siinä kirjeessä ei kyl lukenu et se aiheuttaa jatkotoimenpiteitä*

(Soile: 17, 792–797)

Sandran osallistuessa keskusteluun ja arvioidessaan perimästä kertomista korostaen omaa ammatillista positiotaan sairaanhoitajana myös Soile alkaa pohtia perimästä kertomista uudesta perspektiivistä:

*Sandra: se kirjehän tuli kotiin niin siinä oli se lausunto tai se minkä mä näin sen lausunnon niin siis sehän on semmonen et siinä on sit taas tät sairaalatekstiä ja todetaan tämmönen syndrooma ja geenin tyyppiä 2 kannetaan ja näin päin pois mut siin ei kuitenkaan siinä kirjeessä ollu mitään niinku liitteenä esimerkiks mitään niinku tällästä niinku tietoa että mitä se niinku tarkoittaa no kyl-lä se nyt mulle kertoo se että okei jos on pitkä QT-aika syndrooma no niin no se on sydämessä ja se on johtumishäiriö ja sit niinku vähän niinku anatomiaa ja tietää ja voi vähän niinku ajatella mitä se tekee mut et tavalliselle talliaiselle ei-hän se kerro yhtään mitään [eihän se ees] välttämättä tiedä että se on sydämessä se juttu.*

*Soile: [ei että ei nii joo se,]*

(RH: 18, 822–838)

Kuten luvussa 4.5.2 toin esille, ryhmähaastattelua on pidetty IPA:n kontekstissa ongelmallisena aineistonkeruumenetelmänä. Mielestäni edellinen katkelma ryhmähaastatte-

lusta osoittaa, että ryhmäkonteksti saattaa toisinaan myös synnyttää yksilökontekstia enemmän omiin kokemuksiin ja näkemyksiin liittyvää reflektiota ja samalla mahdollistaa perspektiivien eriyttämisen, saman tilanteen tarkastelun useasta näkökulmasta.

Ryhmässä yksilöt saattavat tiedostaa aiemmin tiedostamattomia ajatuksiaan, tunteitaan ja kokemuksiaan jonkun toisen kertoessa näkemyksistään ja kokemuksistaan (Tomkins ja Eatough, 2010). Toisaalta voidaan kysyä, kuvaako Soilen kommentti hänen aiemmin tiedostamatonta kokemustaan, vai onko kyse vain pyrkimyksestä myötäillä Sandran näkemystä sosiaalisessa vuorovaikutustilanteessa. Aineistonäytettä tulkittaessa konkretisoituu se, miten haastavaa pääsy yksittäisen yksilön kokemusmaailmaan saattaa ryhmähaastattelun kontekstissa olla.

Leenan, Soilen ja Sandran kokemukset puolestaan tekevät näkyväksi sen, miten vaikeaa on vastata kysymykseen sopivasta kertomistavasta. Kokemukset kertomistilanteesta ovat yksilö- ja tilannesidonnaisia. Toisessa tilanteessa kirjeitse kertominen saattaa olla paras mahdollinen ratkaisu, kun taas jossakin muussa tilanteessa, jonkun toisen yksilön kohdalla puhelimitse kertominen vaikuttaisi sopivalta ratkaisulta.

Haastateltavat toivoivat, että perimästä kerrottaessa selvitettäisiin diagnoosin lisäksi myös, mitä se omalla kohdalla tarkoittaa käytännössä.

*Leena: [siis ei mitään] käytännön tietoa ei ollu mitään et vaan se että mää sairastan sellasta ja et se alkuun ja et se on perinnöllinen ja että mun lapsissani ja sukulaissani on mahdollisesti että lähisukulaiset tutkitaan*

(Leena: 4, 142–149)

Yksilöllisen relevanssin korostaminen kielii siitä, että tärkeää ei ole perimää koskeva tieto itsessään, vaan sen implikaatiot – mitä yksilö tiedolla tekee ja mikä on tiedon henkilökohtainen merkitys.

*pidän hyvänä että ihmisille tiedotetaan tämmösestä asiasta ja sanon että ku jos siis se et sä saat vaan sinänsä asiallisen hyvän kylmän faktatiedon niin kyllä tää mitä sitten sairaanhoitaja tai kuka tahansa sen sitte antaakin tän lisätiedon että välttää näitä*

(Kalevi: 11, 468–472)

Samalla nousivat esiin kysymykset vastuusta ja perimää koskevasta tiedon roolista ennaltaehkäisevässä mielessä: Yksilölle tarjottavan uuden, hämmentävän ja abstraktin

perimää koskevan informaation on oltava niin konkreettista, että sen relevanssi itselle käy ilmi. On mahdollista, että Sandran ammatti sairaanhoitajana sai hänet pohtimaan kysymystä perimää koskevan informaation yksilöllisestä relevanssista ja perimästä kertomiseen liittyvistä vastuukysymyksistä.

*et kyl siinä ne [selvitykset siitä, mitä perimää koskeva informaatio konkreettisesti tarkoittaa] ois niinku pitäny laittaa jotenki liitteenä siihen mukaan tai et sielt ois joku sit soittanu sille ihmiselle henkilökohtasesti että oletko saanut kirjeen ja onko sinulla jotain kysyttävää et joku ihminen joka ei tajuu mitä se tarkoittaa niin ahaa tää on joku tämmönen ja pistää sen kirjeen johonki pöytälaatikkoon ja se jää sit sinne ja sit etenki jos se söis vielä jotain sellasia lääkkeitä mitkä siihen vaikuttais ja sit se löytyy kankeena kotoa kenen vika se sitten on et ku se ois ollu periaattees estettävissä esimerkiks jollain lääkemuuтокsella siinähan oli pitkät listat psyykenlääkkeitä esimerkikis (.) mut se vähän jäi niinkun puolitiehen silleen niinku mun näkökulmasta.*

(Sandra: 18, 854–866)

Informaation yksilöllinen relevanssi näyttäisi olevan tärkeää myös sopeutumisen kannalta: ”Et se on asiallisesti selitetty et mitä se kunkin kohdalla merkitsee että tota niin niin ei se sillä lailla huolestuta” (Kaarina: 11, 534–536). Kaarinan kokemus on samansuuntainen Shaw’n ym. (1999) näkemyksen mukaan: Yksityiskohtaisen ja henkilökohtaisen geenitestin tuloksia koskevan informaation tarjoaminen vähentää psyykkistä kuormitusta, joka saattaa seurata geenitestin tuloksen saamisesta.

### 5.2.5 Ristiriitaiset näkemykset jatkoseurannan ja lisäinformaation tarpeesta

Kaarina ja Leena toivat esille jatkoseurannan ja lisäinformaation tarpeen sekä epätietoisuuden siitä, kenen puoleen kääntyä avoimien kysymysten edessä.

*[ku tota tässähan] oli vaa tää yks kardiologin nii jatkoseurantaa ei sen kumminkin -- et kyl se [jatkoseuranta] kerran vuodes ois hyvä kuitenkin -- mut mietii et meneekö sit kuitenkin jolleki kardiologille et haluais niinku tietää enemmän sitte siltä puolelta.*

(Kaarina: 8, 394–396; 9, 412–413; 9, 418–420)

Kalevi puolestaan koki saaneensa riittävästi informaatiota, eikä nähnyt lisäinformaation saamista tai jatkoseurantaa kohdallaan relevantteina kysymyksinä.

*mä olin kovin tyytyväinen et siis mulla ei oo ollu minkäänäkösiä vaikeuksia saada tietoo (.) jopa niin paljon että totesin että tätä kaikkea minun ei kannata kauheesti painaa mieleeni koska se menee yli [nauraa] mut et se kiva et se on tässä ja et mä voin täältä sit kattoo jos mä joskus haluun vielä varmistaa jotakin niin mul on paperit asiasta että olen saanut (.) hyviä kontakteja sen mitä olen tarvinnut.”*

(Kalevi: 13, 553–560)

Huomionarvoista on, että Kalevi, joka koki saaneensa riittävästi informaatiota, myös kyseenalaisti perimää koskevan informaation relevanssin terveydelleen, muttei kuitenkaan perimää itsessään. Hän ei katsonut perimän vaikuttavan elämäänsä tai elintapoihinsa, eikä liittänyt aiempia sairauksiaan tai oireitaan perimään. Kaarina ja Leena, jotka katsoivat perimällä olevan konkreettisia vaikutuksia elämäänsä, erityisesti fyysisten oireiden muodossa, myös kaipasivat lisäinformaatiota ja jatkoseurantaa. Taylorin (1983) mukaan uhkaaviin tilanteisiin sopeutumiseen sisältyy perustavanlaatuisesti pyrkimys hallintaan. Hallinnantunteen saavuttaminen tukee sopeutumista ja lisäinformaation saaminen on yksi keino pyrkiä saavuttamaan tunne siitä, että uhkaava tilanne on hallinnassa. Koska Leena ja Kaarina kertoivat aiemmista, selittämättömistä oireista, on mahdollista, että he myös kokivat perimää koskevan riski-informaation terveydelleen uhkaavampana kuin Kalevi. Leenan ja Kaarinan tarve hallita uhkaa lisäinformaation avulla näyttäisi olevan suurempi kuin Kalevin kohdalla.

Soile ja Kalevi näyttävät luottaneen siihen, että tarvittaessa saavat lisäinformaatiota. Soilen kokemukset kuvastavat luottamusta paitsi lisäinformaation saamiseen, laajemmin myös hänen kohdallaan vielä kesken olevaan tutkimusprosessiin. Lisäinformaation puute nousi esille Sandran ottaessa puheeksi pitkä QT-aika -oireyhtymään liittyvät lääkerajoitukset.

*Soile: [joo mutta me ei] oo päästy nyt vielä niin pitkälle siinä et mähän on nyt menossa myöskin PÄKS:iin et mul on siel sen sydän kardiologin kanssa mä meen sydänfilmiin ja sitte sielt tulee viel joku aika et mä keskustelen et siellähän nää varmaan niinku tulee tai se on niinku varmaan tämän tulosta et mikä niinku on sillai mikä nyt tuntuu ihan hyvältä et nyt varmaan saa itteki enemmän tietoa,*

*E: totta.*

*Soile: et en mäkään nyt oo käyny hirveesti sitä sitte todellakaan käyny edes millään sivulla edes katsomassa mä ajattelin et siellähän se nyt sit selviää sitten et mul on varmaan parin viikon päästä se,*

(Soile: 5, 246 – 6, 260)

Vaikka Soile tuo esille kaipaavansa lääkitystä koskevaa lisäinformaatiota, hän osoittaa luottamustaan siihen, että tulee sitä myös tutkimusprosessin edetessä saamaan, eikä siksi ole itse aktiivisesti etsinyt lisäinformaatiota. Samaista katkelmaa voidaan tulkita myös tutkimushenkilökunnan ja hoitavan lääkärin kasvojen säilyttämisen näkökulmasta: Huomauttaessaan tutkimusprosessin olevan vielä kesken Soile implisiittisesti viittaa siihen, että vielä ei ole tehty kaikkea, mitä on ollut tarkoitus. Huomionarvoista on myös se, että Soilen tytär Sandra on ammatiltaan sairaanhoitaja, ja hänen kauttaan Soile on saanut lisäinformaatiota. Kuvitellessaan itsensä tilanteeseen, jossa lisäinformaatiota ei Sandran ammatin vuoksi olisi ollut tarjolla, Soile totesikin: *”Toisaalta kato ku me ei olla oltu kauheen huolissaan ku me ollaan aina kysytty Sandraalta [nauraa] et ehkä kaikissa perheissä ei sitte oo näin hyvin perhepiirissä”* (Soile: 20, 942–945).

### 5.3 Perimästä kertominen kontekstuaalisena kysymyksenä

Kaikki haastateltavat kannattivat perimää koskevasta, henkilökohtaisesta riski-informaatiosta kertomista tietyin reunaehdoin. Näkemykset vaihtelivat miltei ehdottomasta, kaikissa tilanteissa kertomisen kannattamisesta (Vuokko, Soile) kontekstuaaliset seikat (Kalevi, Kaarina, Leena, myöhemmissä kommentteissa myös Vuokko ja Soile) ja tutkittavan suostumuksen huomioiviin (Leena) näkemyksiin. Kertomisesta päättämisen katsottiin olevan lääkärin tai muun asiantuntijan vastuulla, ja osa haastateltavista nosti esiin myös tutkittavan vastuun tutkimukseen suostuttuaan. Kertomista perusteltiin perimää koskevan riski-informaation hyödyllisyydellä yksilölle ja tämän suvulle. Haastattelupuheessa hyöty ja autonomia kietoutuivat yhteen: riski-informaation kertomisen katsottiin olevan hyödyllistä, koska sen katsottiin mahdollistavan autonomisia elämäntapoja ja elämänsuunnittelua koskevia valintoja. Kertomistavalle asetettiin eettisiä ja käytännöllisiä vaatimuksia samalla kun tuotiin esiin ihanteellista kertomistapaa koskevia näkemyksiä.

Taulukko 3. Alateemat teemalle 2

KATTOTEEMA	ALATEEMA
2. PERIMÄSTÄ KERTOMINEN KONTEKSTUAALISENA KYSYMYKSENÄ	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ kontekstuaalisuus</li> <li>▪ hyöty</li> <li>▪ vastuu ja harkinta</li> <li>▪ kertomistapa</li> </ul>

### 5.3.1 Kontekstuaalisuus

Vaikka kaikki haastateltavat kannattivat perimästä kertomista tietyin reunaehdoin, osalle kertominen näyttäytyi miltei absoluuttisena ja osalle moniulotteisena ja kontekstuaalisena ”*tilanteen mukaan*” - kysymyksenä (Kaarina: 12, 578). Vuokon näkemys kuvaa absoluuttista, tilannetekijät poissulkevaa näkökulmaa: ”*Ajattelen aina ja koko ajan että ei mun mielestä semmosta tilannetta ole ettei kerrotais että se on todella hyvä että kerrotaan.*” (Vuokko: 8, 378–380) Kiinnostavaa on, että haastattelun edetessä kertomista absoluuttisesti kannattaneet Vuokko ja Soile alkoivat huomioda myös kontekstuaalisia seikkoja kertomiskysymyksessä:

*enkä niinku sanoin ni ymmärrä jotaki ihmistä joka torjuis semmosen asian ettei haluais tietää ni en ymmärrä semmosta [pitkä tauko] et mistä syystä ei halua tietää et kyllähän tota no ehkä joskus semmosessa tilanteessa mää nyt voin olla toista mieltä jos on todella iäkäs ihminen ja sillä todetaan joku semmonen niin vakava sairaus et totanoini siihen ei oo mitään parannuskeinoa enää ja mut kun ei sitä elämää ole paljon muutoinkaan jälkellä ni tarvitteeko sitä painolastia liisätä semmosella asialla nii siinä tilanteessa mä ajattelisin että ei tarttis kertoa ku on todella iäkäs ja sairas vanha ihminen nii jos tulee niinku jotakin semmosta tietoa et se lisäis tuskaa vielä niinku sanotaan että tieto lisää tuskaa niin nii semmosessa tapauksessa mut ei missään muussa mitään muuta mä en käsitä.*

(Vuokko: 9, 396–410)

Se, että Vuokon ja Soilen näkemykset kertomisesta muuttuivat haastattelun edetessä, saattaa heijastaa sitä, että näkemys itselle mahdollisesti uudesta kysymyksenasettelusta muotoutuu haastatteluvuorovaikutuksessa. Ryhmähaastattelussa haastattelijan kysymys



lapsille kertomisesta sai sekä Soilen että Veikon pohtimaan kontekstuaalisten seikkojen roolia kertomisesta päätettäessä:

*E: miten sitten jos ajatellaan vaikka pienen lapsen kohdalla et saada tietoon tämmösiä perinnöllisiä sairauksia niin oisko hyvä lapselle siitä kertoa myös vai tai miten hyvin vanhan ihmisen kohdalla.*

*Veikko: no kyl minun mielestä ni ihan sen lapsen ei ihan pienenä.*

*Soile: eihän se ymmärrä mitä se [ymmärtää.]*

*Veikko: [nii ei.]*

*Soile: en nyt näille omille lapsille [lapsenlapsille] kukaa oo viel niin vanha et vois puhua viisvuotias ja kaksivuotias ja siltä väliltä. -- et pitäis nyt joku ymmärrys olla sitte lapsellaki mut tietysti jos lapselleki tulee oireita tai se tarvii lääketä ni sillonhan se tarvii sanoo koska kyllä se lapskin ymmärtää sen että mitä varten sitä lääkettä otetaan (.)*

(RH: 16, 726–750)

Myös Kalevi huomioi kontekstuaaliset seikat lapsille kertomista pohtiessaan:

*siinä täytyy hyvin taitavasti lähestyy sitä kokonaistilannetta ja kattoo että mikä kuinka vaikee tää tilanne on minkälaiset lapset on minkälaiset aikuiset on ja miten tätä tilannetta tässä tässä kontekstissa miten siinä lähestytään ja se varmaa vaihtelee ja tietysti se vaihtelee seki kuka on sitä tietoa välittämässä koska meillä itte kullakin on erilaisia kykyjä välittää sitä tietoa et joskus voi olla viisasta et jos on kovin kovin rohvessori niin ant- neuvottelee jonkun kollegan kans joka on sujuvampi tässä asiassa koska tähän on sosiaalitiedettä myöskin mitä suurem-  
massa määrin.*

(Kalevi: 25, 1096–1106)

Kertomiskysymyksessä Kalevi huomioi paitsi sen, kenelle perimästä ollaan kertomassa, myös kertojan ja tämän valmiudet välittää kerrottavaa informaatiota. Vaikka myös muut haastateltavat pohtivat sopivaa kertomistapaa, heistä kukaan muu ei huomioinut kertojan roolia siinä, miten perimästä kertominen koetaan. Se, että juuri lapsille kertominen herätti useassa haastattelussa laadullisesti erilaista kontekstuaaliset seikat huomioivaa reflektointia, saattaa liittyä mahdollisuuteen samastua kertojan rooliin. Kun haastateltavat ovat olleet tilanteessa, jossa heille on jo kerrottu perimästä, saattaa olla haastavaa pohtia, oliko tilanteita, joissa ei olisi syytä kertoa. Varsinkin jos perimää koskevan tiedon on kokenut itselleen hyödylliseksi, ei perspektiivien eriyttäminen, kertomiskysymyksen tarkastelu muista mahdollisista näkökulmista, ole välttämättä helppoa.

Kontekstuaalisten tekijöiden katsottiin myös voivan muuttua siten, että kun kertominen toisessa tilanteessa saattaisi olla haitallista yksilölle ja tämän lähipiirille, toisessa tilanteessa perimää koskeva informaatio saattaisi olla hyödyllistä ja tarpeellista.

*sanosin että ainakin sillon kun joku on henkisesti tai fyysisesti kovassa kriisissä on jonkinlaiset hoitotoimenpiteet menossa tai joku tämmönen akuutti tilanne niin se nyt ei välttämättä tota ainakaan siinä tilanteessa tarvittis ei henkilölle itselleen eikä mahdollisesti vieressä olevalle lähiomaiselle en usko että se olisi oikea aika jakaa tällaista tietoa et siin olis ehkä yks semmonen mut hoidetaan homma ensin ja katotaan mihin mennää ja kun hoitaja tai hoitava henkilö tietää että takana on tämmönen niin pitääköön sen tiedon siinä vaiheessa ja sit kun on selvitty jos on selvitty niin sitte vois vähitellen ruveta et olettekos tullu ajatteleks et meil ois tämmöstä tutkimustulosta et voisko tässä olla minkälaisia kokemuksia sit lähtee tavallaan niinkun siitä tilanteesta missä olin sillon kun sain ensimmäisen kyselyn elikkä että tota meil on tämmönen epäily että tässä nyt saattais olla taustalla tämmöstä ja tämmöstä sit kun toinen on jo pystyssä ja kriisi on ohi ja ihmettelee mistä tää johtuu. --- sillon hän on auki ja sillon vois lykätä (.)*

(Kalevi: 22, 980 – 23, 1001)

Vaikka yksilön valmiuksien vastaanottaa perimää koskevaa riski-informaatiota katsottiin osittain olevan tilanteesta riippuvaisia ja siten muuttuvia, myös persoonallisuus veraten pysyvänä yksilön ominaisuutena tuotiin esille kertomisesta päätettäessä: ”*Et se hän riippuu ihmisestä miten sen kokee*” (Kaarina: 11, 531–532). Toisaalta yksilöön liittyvät seikat nähtiin osana elämänhistoriaa ja siten saavutettavissa olevina asioina: ”*Kyllä mä vähän luulen että se on ihmisestä kiinni et sanotaan että nyt tommosen kohtalaisen elämänkatsomuksen ja -näkemys ja -kokemuksen varassa ni ei se nyt ihan heti hätkähdä*” (Kalevi: 5, 191–194).

Kukaan haastateltavista ei tuonut esiin, että perimästä kertomisesta olisi pidättäydyttävä kaikissa olosuhteissa. Kysymykseen siitä, onko olemassa tilannetta, jossa perimästä ei pitäisi kertoa, oli vaikeaa vastata yksiselitteisesti. Tätä kuvastivat pitkät tauot haastattelupuheessa kysymykseen vastattaessa:

*E: -- onko jotain semmosta tilannetta jossa sun näkökulmasta ei pitäs mennä ihmiselle kertomaan tämmösestä epäilystä --*

*Kalevi: [pitkä tauko] se ei ookaan helppo kysymys*

(Kalevi: 22, 969–976)

Kertomatta jättämisen yhteydessä Leena nosti esiin yksilön oikeuden olla tietämättä riski-informaatiota suostumuksen nojalla. Yksilön oikeus olla tietämättä liittyy Johnstonin ja Kayen (2004) mukaan ihmisoikeuksiin ja autonomiaan. Samalla kun yksilöllä on positiivinen oikeus tietää itseään koskevista tutkimustuloksista, hänellä on myös negatiivinen oikeus olla tietämättä.

*E: onko jotain semmosta tilannetta missä ei pitäis missään nimessä kertoa?*

*Leena: sitä mä oon miettiny (.) sillen jos ihminen kieltää [naurahtaa] ja ainakin mun mielestä tällöis tutkimuksissa voi kysyä ihan suoraan sen että halu-aako tietää,*

(Leena: 16, 680–686)

### 5.3.2 Hyöty

Perimää koskevan riski-informaation kertomista perusteltiin sen hyödyllisyydellä yksilölle ja tämän lähipiirille. Hyöty kietoutui yhteen autonomian kanssa, sillä perimää koskevan riski-informaation katsottiin mahdollistavan autonomisia elämäntapoja ja elämänsuunnittelua koskevia valintoja: ”Mut kaiken kaikkiaan minä suosittelen et se tieto yleensä annettas jos jotain tutkimusta tehdään ja siitä on jotain sille ihmiselle hyötyä et se osaa toimia niin se on niinku tärkeä” (Kaarina: 22, 1052–1055).

Hyöty liitettiin haastattelupuheessa sairauden laatuun, jonka pohjalta voidaan arvioida perimää koskevan informaation hyödyllisyyttä. ”[No onhan totanoini] semmonen todella hyvä jos se rajoittaa joku sairaus rajoittaa ihmisen elämää esimerkiksi ni kui hyvä se on et sä tiedät sen sehän on todella sehän on tarpeellinen tieto ihmisen elämään emmä ainakaan osaa muuten sitä selittää” (Vuokko: 8, 391 – 9,395). Sairauden laatu nostettiin esiin myös lastenhankintaan liittyvien valintojen yhteydessä:

*niin on onhan se sitte semmonen perinnöllisyys että jos se niinku on fertiilis iässä olevan kohalla kysymys niin tietää sitte että lasta onhan se tärkeä et miten minkälainen se perinnöllisyys on että jos se tulee jonkun yammuttaa tai sillai onhan ne tärkeitä tietoja ilman muuta yakavammissa semmosissa perinnöllisissä sairauksissa ilman muuta pitää kertoa mut että joissain tilanteissa pitää harkita (.)*

(Kaarina: 12, 587–596)

Kiinnostavaa on, että haastateltavista vain Kaarina ja Leena huomioivat kysymyksen perimästä lastenhankintaan liittyvien valintojen kontekstissa. Radley, (1994, s. 134) esittää, että miesten ja naisten suhde lääketieteeseen on erilainen heidän erilaisen reproduktiivisen kapasiteettinsa vuoksi. On mahdollista, että sukupuolella oli jonkinlainen rooli siinä, että Kaarina ja Leena ottivat nämä kysymykset esille, mutta Veikko ja Kalevi eivät.

Sairauden laadun näkökulmasta tuotiin esiin myös se, onko sairaus parannettavissa. Seuraavassa katkelmassa ryhmähaastattelusta Veikko ja Soile pohtivat kysymystä sellaisen yksilön näkökulmasta, jota ei muutoinkaan enää voida parantaa.

*Soile: jos nyt on jo saattohoidossa niin tarviiks semmonen ihminen sitä tietoa [vois sen niinku rajata pois.]*

*Veikko: [no ei ei minun tietääkseni] tarvii enää sillon.*

(RH: 16, 750–755)

Myös Kaarina toi esille kertomisesta pidättäytymisen, mikäli perimää koskeva informaatio on hyödytöntä:

*E: mmm onko jotain tilanteita sit missä ei missään nimessä pitäis kertoa tämmösistä*

*Kaarina: mmm [pitkä tauko] sillon jos sil ei oo merkitystä*

*E: niin missä tilanteessa sillä sitten ajattelet ettei oo?*

*Kaarina: no mut kuitenkin niin osittain siin on kuitenkin vaikka se ei oo semmonen jos ei oo oireita ollu niin onhan siinä kuitenkin nää lääkejutut mitkä voi laukasta ja tietyt tilanteet et sehän onhan paljo sairauksia tai osittain sellasii sairauksii mikä on hyvä tietää ja toimii sen mukasesti --*

(Kaarina: 11, 538–553)

Katkelma osoittaa, että siinä missä hyödyllisten tulosten määrittely saattaa olla haastavaa tutkijoille (Beskow ja Burke, 2010; Johnston ja Kaye, 2004), se on haastavaa myös Kaarinalle. Hänen puheessaan hyöty, autonomiset valinnat ja käsitys yksilöstä rationaalisenä toimijana näyttäisivät kietoutuvan yhteen. Se, että yksilöllä on hallussaan terveystään koskevaa tietoa, jonka pohjalta hän voi toimia, kieli vastakkaisesta implisiittisestä oletuksesta: Jos yksilöllä ei tätä tietoa ole, hänellä ei myöskään ole mahdollisuutta au-

tonomisiin, tietoisiin valintoihin. Oletus tulee näkyväksi Kaarinan kuvatessa aikaa, jolloin hän ei vielä tiennyt perimästään:

*olin ottanu kans kipulääkkeen tämmöset niinku kivut ja tämmösethän ne voi laukasta rytmihäiriön mut ku sitä ei tienny -- ei mul ollu tietoo näist lääkejutuist et ois osannu vähän varoo tai nii niihän se on ne [rytmihäiriöt] on kaikki ollu ennen sitä [kun sai geenitestin tuloksen]*

(Kaarina: 17, 806–808; 16, 784–785)

### 5.3.3 Vastuu ja harkinta

Kertomisesta päätettäessä vastuun katsottiin usein olevan lääkäriillä tai muulla asiantuntijalla: ”Mun mielest sen pitäs niinku sen lääkärin tietää ne taustat ja harkita sen mukaan” (Kaarina: 12, 571–572). Pienten lasten kohdalla kertomisesta päätettäessä vastuun katsottiin olevan myös vanhemmilla: ”Kyl mä kasaan sen tuolla kakaravaiheessa ja lapsuusvaiheessa niin aika pitkälle vanhemmille” (Kalevi: 25, 1112–1115). Vastuun ja harkinnan kontekstissa esiin nostettiin myös kysymys siitä, kenelle perimästä ollaan kertomassa. Samalla huomioitiin, että ihmisten reaktioita kertomistilanteeseen on vaikeaa, ellei jopa mahdotonta ennustaa. Oheinen katkelma on ryhmähaastattelusta, jossa Veikko ja Soile rakensivat yhteistä näkemystä kertomisen kontekstuaalisuudesta. Aluksi Soilen oli vaikeaa käsittää, ettei joku haluaisi tietää perimästä, kunnes vähitellen Veikko ja Soile alkavat keskustella siitä, miten yksilöerot saattavat vaikuttaa perimästä kertomiseen. Lopulta Soile asettaa vastuun lääketieteelle auktoriteettina, jolla on ratkaisut tähänkin kysymykseen.

*Veikko: kyl minun mielestä sekin on sillon jos tuota oikeen on heikkohermonen on niin ei pitäs paljo mennä kyllä kertomaan.*

*Soile: niin siis meit on niin monenlaisia ihmisiä.*

*Veikko: [niin on]*

*Soile: [että jokuhan] voi sairastua siitä pelkästä tiedosta mutta siis kun kukaan ei voi sitä tietää oikeestaan mutta tota kyllähän siihen nyt varmaan löytyy lääketieteeltä keinot sit siihenki sittenkään en panttais sit tietoa (.) et se vaan siirtyy sit toisten käsittelyyn [nauraa] joku muu hoitaa sen puolen.*

(RH: 16, 770 – 17, 784)

Vastuukysymyksessä pohdittiin myös tutkimukseen suostumuksensa antaneen tutkittavan vastuuta siitä, että tutkimuksen yhteydessä yllättäviäkin tutkimustuloksia saattaa tulla esille: *”Mut sillon jos lähetään tutkimuksiin ni siit voi aina olettaa et sielt tulee jotaki.”* (Kaarina: 13, 607–608). On kuitenkin syytä kysyä, olettavatko kaikki tutkimuksiin osallistuvat, että tutkimusten kautta saattaisi löytyä jotakin heidän terveytensä kannalta relevanttia informaatiota, jota heille myöhemmin kerrottaisiin. Tästä kielii implisiittisesti jo pelkästään se, että haastateltavieni kokemuksia ensimmäisestä yhteydenotosta leimasi yllätys ja hämmennys. Toisaalta haastateltavat toivat myös eksplisiittisesti esiin, etteivät olleet osanneet odottaa yhteydenottoa: *”En minä ainakaan osant odottaa mitään sellasia sillon”* (Veikko: 13, 592–593).

#### 5.3.4 Kertomistapa

Kalevi painotti, että perimästä kerrottaessa *”Lähestymistavalle pitää asettaa korkeita vaatimuksia myöskin eettisiä”* (Kalevi: 19, 823–824). Kertomistapaa pidettiin kertomiskysymystä tärkeämpänä: *Se, miten perimästä kerrotaan, näyttää olevan tärkeämpi kysymys haastateltavilleni kuin kysymys siitä, tulisiko perimästä ylipäättään kertoa.* Kertomistavalle asetettiin eettisiä ja käytännöllisiä vaatimuksia, samalla kun huomioitiin tutkimukseen käytettävissä olevien resurssien rajallisuus. Haastateltavat pitivät tärkeänä, että *”tieto tarjotaan asiallisesti rauhallisesti ja ilman mitään huutomerkkejä ja mitään muutakaan sellasta joka tunkis -- jotenkin sellaselle persoonallisuuden alueelle että joutus yksin kauhujen keskelle”* (Kalevi: 5, 194–199).

Perimää koskevan riski-informaation omakohtaisen merkityksen ymmärtämisen katsottiin lievittävän huolta, joka saattaa herätä perimästä kerrottaessa: *”En mä koe et siit ois haittaa kenellekää ku se jokaisen tasolla niinku selvitetää et mist on kysymys että ymmärtää sen asian ettei rupee liikaa huolehtii”* (Kaarina: 12, 553–555). Merkityksellisyys, kysymys siitä, mitä perimää koskeva riski-informaatio tarkoittaa omalla kohdalla, nousi esiin jokaisen haastateltavan puheessa. Informaation henkilökohtaisen merkityksen ymmärtäminen liitettiin mahdollisuuteen hallita minään kohdistuvaa uhkaa: Kun tietää, mitä informaatiolla tekee, tietää myös, miten sen pohjalta voi toimia ja siten saavuttaa tunteen uhan hallittavuudesta. Taylorin (1983) mukaan tämä on keskeinen prosessi uhkaaviin tilanteisiin, kuten esimerkiksi sairauteen, sopeuduttaessa.

Shaw'n ym. (1999) meta-analyysin mukaan tutkimuksissa on saatu viitteitä siitä, että yksityiskohtaisen ja henkilökohtaisen geenitestin tuloksia koskevan informaation tarjoaminen vähentää psyykkistä kuormitusta, joka saattaa seurata geenitestin tuloksen saamisesta. Myös tässä tutkimuksessa haastateltavani toivoivat kertomistavan olevan rauhallinen, asiallinen ja konkreettista informaatiota sisältävä sekä henkilökohtainen: *”Ei se [tutkimusprosessissa käytetty kertomistapa kirjeitse] nyt ihan mulle mitään traumoja saanu aikaan mutta tota tietysti se ois ollu kivempi puhua ihmisen kans kasvotusten ja kysyä enempi niistä asioista.”* (Leena: 13, 571–581)

Kertomistilanteessa usea haastateltava toivoi saavansa liitemateriaalia, josta selviäisi, mitä perinnöllinen sairaus omalla kohdalla voisi tarkoittaa. Liitemateriaalista toivottiin erityisesti käyvän ilmi, miten sairaus voisi näkyä yksilön arjessa:

*että niinku se on tämmönen juttu se tekee niin ja näin ja se oireilee tällä lailla ja sitte niinku jos sulle tulee sitä ja tätä niin menet heti hoitoon tai että näin ja täs on tämmösiä lääkkeitä että niinku että ne voi vaikuttaa siihen [QT-] aikaan*  
(Sandra: 18, 850–855).

Leena nosti esille, että liitemateriaali olisi avuksi myös perimästä kerrottaessa:

*E: Mikä olis sun mielestä ollu sellanen ihannetapa siinä toimia?*

*Leena: No ehkä mut olis kutsuttu henkilökohtasesti johonkin ja siinä mä olisin saanu ne esitteet mitkä mää olisin voinu antaa sitten myös mun lähisukulaisille jotka halutaan tutkia ja sillä tavalla et se ois ollu henkilökohtanen se (.)*

(Leena: 12, 522–528)

Leena ei kuitenkaan katsonut henkilökohtaisen kertomistavan olevan ainoa oikea tapa toimia, vaan nosti esille kysymyksen tutkimukseen käytettävissä olevista resursseista: *”Jos ei oo resursseja [kertoa perimästä] kasvotusten niin mieluummin mä haluan sen puhelimella taikka kirjeelläkin vaan”* (Leena: 14, 627–628). Resurssikysymyksen huomioimalla Leena tarkastelee kysymystä ihanteellisesta kertomistavasta eriytetystä perspektiiveistä käsin: Vaikka hän on edellä tuonut esiin henkilökohtaisen näkemyksensä ihanteellisesta kertomistavasta, hän huomioi, että myös muut kuin hänen toiveisiinsa liittyvät seikat saattavat vaikuttaa kertomistapaan. Leenan näkemyksen voidaan katsoa viestivän myös siitä, että hän on tietoinen tieteellisen tutkimuksen ja klinisen hoidon

välisestä erosta, siitä ettei tutkimuspotilaita ole välttämättä mahdollista kohdella samalla tavalla kuin terveydenhuollon asiakkaita.

Millerin ym. (2008b) laadullisessa tutkimuksessa nousi esille kysymys siitä, voidaanko tieteellistä tutkimusta tehdä palvelemaan kliinisen hoidon tarkoitusperiä. Heidän tutkimuksessaan perinnöllisen syövän riskiin liittyvien tutkimustulosten kertominen tutkimuspotilaille sai tutkimuskäytänteet vaikuttamaan heidän näkökulmasta kliinisiltä palveluilta. Toisin sanoen perimää koskevan riski-informaation kertominen tutkimukseen osallistuneille hämärsi rajaa tieteellisen tutkimuksen ja kliinisen hoidon välillä. Pohtimisen arvoinen kysymys onkin, missä määrin haastateltavani ovat mieltäneet pitkä QT-aika -tutkimusprosessin toisaalta tieteellisenä tutkimuksena ja toisaalta kliinisenä palveluna, kun heidät tutkimusprosessin yhteydessä ohjattiin kliinisen hoidon piiriin. Samalla voidaan kysyä, liittyvätkö ristiriidat haastateltavien kokemusmaailmassa osittain ristiriitaiseen tai epämääräiseen kontekstiin, toisin sanoen ristiriitaan yksilön, tutkittavan ja terveydenhuollon asiakkaan roolien välillä.

#### **5.4 Perimää koskevan tiedonkäsittelyn kompleksisuus**

Perimää koskeva tiedonkäsittely oli haastateltavieni kohdalla kompleksista, yksilöiden sisäisten ja yksilöiden välisten ristiriitojen sävyttämää. Kukaan haastateltavista ei kieltänyt perimäänsä, mutta heitä erotti se, missä määrin he katsoivat perimällä olevan yksilöllisiä vaikutuksia elämässään. Pitkä QT-aika -oireyhtymän erityisyys perinnöllisenä sairautena näyttäytyi puheena soveltuvista lääkkeistä, lääkelistasta ja lääkkeisiin reagoimisesta. Toisinaan tieto perimän mahdollisista vaikutuksista terveyteen ja itselle tärkeät asiat, esimerkiksi harrastukset tai elämänsuunnitteluun liittyvät valinnat, saattoivat synnyttää ristiriidan tiedonkäsittelyn ja toiminnan välillä. Haastateltavien kertoessa ristiriitatilanteisiin liittyvistä kokemuksistaan tuli sekä implisiittisesti että eksplisiittisesti näkyväksi se, etteivät yksilöt perimää koskevasta riskitiedosta huolimatta noudata kirjaimellisesti riskin hallintaan, esimerkiksi elämäntapoihin, liittyviä ohjeita, joita heille on terveydenhuollossa annettu. Ohjeiden noudattamiseen näyttäisi osaltaan vaikuttavan se, missä määrin yksilö kokee perimällä olevan konkreettisia, yksilöllisiä vaikutuksia elämäänsä. Perimästä ja periytymisestä konstruointiin arkiteorioita, jotka haastattelupuheessa usein saivat tarinallisen muodon. Perimää koskevat arkiteoriat näyttäisivät liitty-



vän pyrkimykseen ymmärtää uutta tilannetta, tuntemattoman ja abstraktin uhan tutuksi ja konkreettiseksi tekemiseen ja samalla perimää koskevan riski-informaation sisällyttäminen osaksi omaa identiteettiä ja elämäntarinaa. (Pierret, 2003; Taylor, 1983).

Taulukko 4. Alateemat teemalle 3

KATTOTEEMA	ALATEEMA
3. PERIMÄÄ KOSKEVAN TIEDONKÄSITTELYN KOMPLEKSISUUS	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ perimän hyväksyminen</li> <li>▪ ristiriitaiset näkemykset perimän yksilöllisistä vaikutuksista</li> <li>▪ perimää koskevien arkiteorioiden luominen</li> </ul>

#### 5.4.1 Perimän hyväksyminen: ”*ku se on minun elämää ja se on sillä selvä*”

Kukaan haastateltavista ei kieltänyt perimää koskevaa riski-informaatiota, vaan se nähtiin todellisena ja hyväksyttävänä osana omaa elämää. Perimän hyväksyivät myös ne haastateltavat, jotka kokivat, ettei perimällä ole konkreettisia, yksilöllisiä vaikutuksia heidän elämässään esimerkiksi oireiden muodossa:

*lääkäri kirjotti siihen lausuntoon vielä että tuota on tämän elektrokardiogrammitutkimuksen öö perusteella niin tota [sydämen millisekuntilyöntitiheys on] suurinpiirtein normaalin puitteissa -- geenimutaatiosta ei oo epäselvyyttä se oli ihan selkee et sieltä tota tuli näin ja sit kun ei ollu mitään muuta niin hän kirjotti että halutessanne niin voitte olla kardiologiin vielä yhteydessä ja voidaan suorittaa vielä jotain jos haluatte -- et ei tää oo sellanen ei oo sellanen tota tuotos ja näyttö että olis syytä olla sen kummemmin huolissaan.*

(Kalevi: 7, 311 – 8, 321).

On mahdollista, että perimää koskevan informaation hyväksyminen sen yksilöllisten vaikutusten kyseenalaistamisesta huolimatta liittyy siihen, että perimää koskeva informaatio näyttäytyi Kaleville uutena ja vieraana, hänen asiantuntijuutensa ulkopuolisena. Katkelma osoittaa, miten tieto perimästä tuli ulkopuolelta, taholta, johon Kalevi selvästikin luottaa. Aiemmin haastattelussa Kalevi toi esiin, miten hän on kokenut saaneensa oireyhtymästä riittävästi, jopa liikaa ja liiankin spesifistä informaatiota, jonka ymmärtäminen oli haastavaa. Tästä näkökulmasta näyttäisi loogiselta, että Kalevi ottaa avoi-

mesti vastaan riski-informaation, jonka arvioimiseen hänen valmiutensa ovat rajalliset. Kokemukset kardiologin vastaanotolta kertovat siitä, miten Kalevin kohdalla perimän yksilöllisten vaikutusten kyseenalaistaminen perustuu ainakin osittain lääkärin näkemykseen siitä, ettei hänen kohdallaan perimän yksilöllisistä vaikutuksista tarvitse olla kovinkaan huolestunut.

Perimän hyväksyminen näyttäytyi Soilelle ja Kaarinalle oman rajallisuuden ja epätäydellisuuden hyväksymisenä, asiana, joka on omien vaikutusmahdollisuuksien ulkopuolella: ”*Kukas sitä nyt sitte täysin täydellinen on et yleensä näit vikoja löytää enemmän siin peilin edessä ku sisäpuolelta*” (Soile: 10, 443–445) .

Soilen kokemus kertoo implisiittisesti hänen esiin tuomiensa ”vikojen” luonteesta. On olemassa itseen liittyviä vikoja, jotka voi konkreettisesti nähdä peilin edessä, ja vikoja, jotka ovat abstrakteja ja näkymättömiä. Vaikka molemmat viat ovat osa itseä, vaikutusmahdollisuudet niihin ovat erilaiset: Ulkonäköön voi jossakin määrin vaikuttaa esimerkiksi liikunnan kautta, jota Soile haastattelussa kertoi harrastavansa hyvin aktiivisesti, kun taas perimään ei voi vaikuttaa. Tässä viitataan perimään vaikuttamiseen ja riskiin vaikuttamiseen toisistaan erillisinä asioina. Soilen sanavalinta on kiehtova, sillä perimä ”valuvikana” tulee esiin myös Leenan haastattelupuheessa:

*jos niinkun järjellä ajattelee mitä kaikkea määkin periytän niin en mä niin hirveen siitos upee siitos oo [naurahtaa] että mussa on paljon muitakin vikoja kun mitä toi QT (.) -- ettei niinku ja ei tiedäkään mitä periyttää (.) ja periyttää sitä hyviäkin asioita ettei ne kaikki huonoja oo*

(Leena: 12, 504–513)

Leenan puheessa konkretisoituu Soilen kokemuksen tapaan perimän näkymätön, osittain tuntematon luonne. Samalla Leena tulee suhteuttaneeksi mahdollisesti jälkeläisilleen siirtämiään ”vikojaan” ja hyviä ominaisuuksiaan toisiinsa. Katkelmaa voidaan tarkastella myös itsesäätelyn näkökulmasta funktionaalisenä: Ajatus siitä, että on siirtänyt lapsille ominaisuuksia, joita ei olisi halunnut, tuottaa syyllisyyttä, jonka vuoksi Leena pyrkii ylläpitämään minäkäsityksensä eheyttä suhteuttamalla perimäänsä muihin hyviin ominaisuuksiinsa.

Stainton Rogers (1991) ja Taylor (1983) esittävät, että terveyttä ja sairautta koskevat syyselitysmallit syntyvät pyrkimyksistä itsesäätelyyn ja niiden kautta pyritään saavut-

tamaan kokemus tilanteen hallittavuudesta. Haastateltavieni syyselitysmalleja voidaan lähestyä myös hallintakäsityksen käsitteen (Rotter, 1966; ref. Stainton Rogers, 1991, s. 41–42 ja 166–167) kautta. Rotterin (mt.) käsitteen pohjalta syntyneen terveyden sisäisen ja ulkoisen hallintakäsityksen (*health locus of control*) (Wallston ja Wallston, 1978) kautta voidaan tarkastella, missä määrin terveys ja sairaus mielletään sisäisistä tai ulkoisista tekijöistä johtuvaksi. Wallston ja Wallston (mt.) jaottelivat ihmiset heidän käyttämiensä hallintakäsitysten mukaan: Sisäistä hallintakäsitystä käyttävät ne, jotka katsovat terveyden ja sairauden olevan seurausta heidän omasta toiminnastaan. Ulkoista hallintakäsitystä käyttävät puolestaan ne, jotka lukevat terveyden ja sairauden ulkoisista syistä, esimerkiksi toisista ihmisistä, kohtalosta tai sattumasta johtuvaksi. Klassista ulkoinen – sisäinen -jaottelua paremmin havaintoni kompleksisesta perimää koskevasta tiedonkäsittelystä, erityisesti havainto yksilön sisäisistä ristiriidoista perimää koskevassa tiedonkäsittelystä, tukee Stainton Rogersin (1991, s. 166–167) näkemystä siitä, että syyselitysmallimme eivät ole niin yksinkertaisia, kuin sisäinen – ulkoinen -jako antaa ymmärtää. Yksilöillä voi olla useita laadullisesti erilaisia, jopa ristiriitaisia tai kilpailevia selitysmalleja samaan aikaan (mts.).

Perimää koskevan riskitiedon kertomisen on pelätty pahimmillaan johtavan essentialistiseen ajatteluun yksilön kohtalosta ennalta määrättynä ja omien vaikutusmahdollisuuksien ulottumattomissa olevana (esim. Collins, Wright ja Marteau, 2011; Dar-Nimrod ja Heine, 2011). Näkisin, että vaikka perimä itsessään koetaan omien vaikutusmahdollisuuksien ulkopuoliseksi (ulkoinen hallintakäsitys), perimää koskevan riskitiedon saaminen ei väistämättä johda essentialistiseen ajatteluun liittyvään fatalismiin, vaan voi mahdollistaa autonomisia valintoja. Perimä (erotettuna perinnöllisestä riskistä) omien vaikutusmahdollisuuksien ulkopuolisena asiana voi suojata yksilön minäkäsitystä syyllisyyden tunteelta, joka voi liittyä siihen, että tietty geneettinen ominaisuus on siirtynyt jälkeläisille. Saattaa olla, että perinnöllinen sairaus on helpommin luettavissa ulkoisista, itsestä riippumattomista syistä johtuvaksi kuin vaikkapa vilustuminen tai urheiluvamma, joihin helpommin saatettaisiin liittää omien vaikutusmahdollisuuksien piirissä olevia seikkoja. Ulkoisen hallintakäsityksen, perimän lukemisen omien vaikutusmahdollisuuksien ulkopuolella olevaksi asiaksi, ja perimän hyväksymisen välinen suhde nousee esiin Kaarinan kokemuksessa: ”*Perimälle ku ei voi mitään [naurahtaa] ni se on niinku ehkä sen hyväksyy paremmin*” (Kaarina: 10, 452–454). Perimän hyväksyminen ulkoisista

syistä johtuvana, omasta (terveys)käyttäytymisestä riippumattomana asiana näyttäisi haastateltavieni kohdalla vapauttavan heitä itsesyytöksiltä ja suojelevan heidän minäkäsitystään. Samansuuntaiseen päätelmään tulivat myös Senior ym. (2002) tarkastellakseen tulkitsevan fenomenologisen analyysin kautta kokemuksia perinnöllisen sydänsairauden riskistä. Heidän tutkimuksessaan sairauden mieltäminen perimästä johtuvaksi omien elämäntapojen sijaan vapautti haastateltavia itsesyytöksiltä.

#### **5.4.2 Ristiriitaiset näkemykset perimän yksilöllisistä vaikutuksista: ”johtuuko se tästä vai mistä se johtuu”**

Haastateltavien ristiriitaiset näkemykset perimän yksilöllisistä vaikutuksista tulivat näkyviksi haastateltavien välisinä eroina siinä, missä määrin perimää koskevalla informaatiolla katsottiin olevan konkreettisia vaikutuksia omaan elämään. Toisinaan ristiriitaisuus oli havaittavissa myös haastateltavien sisäisessä kokemusmaailmassa: Kun perimän ei ensin katsottu vaikuttavan omaan elämään millään tavalla, saatettiin myöhemmin joitakin aiempia kokemuksia liittää perimään. Perimän yksilölliset vaikutukset näyttäytyivät retrospektiivisinä kuvauksina selittämättömistä fyysisistä oireista, joille perimää koskeva riskitieto oli antanut selityksen. Tällaista selityksen saamista oireille kuvasi ryhmähaastattelussa Sandra:

*et ahaa no tää selittääki aika paljon että niinku no mäkin ajattelin et voihan se olla se geenit siellä koska mul on joskus ollu ku mä oon syönyt semmosta allergialääkettä mikä on ollu siin lääkelistassa ja sitte tossa nuorempana sitte oli tämmöset kesäkarkelot ja siin otettiin sitten vähän alkoholia jo aikasin päivällä ja ne jatku tonne aikaseen aamuun se kurlaaminen [juominen] se sitte siinä ja sitte mul oli flimmeri [rytmihäiriöitä] -- mut sen jälkeen mä en oo niin paljon ottanu alkoholia enkä oo myöskään syönyt sitä allergialääkettä ja nyt ku mä näin sen lääkelistan ni mä katoin aha et se lääke on tuol listalla että nii mä ajattelin että niin mä ajattelin se vois ehkä selittää sit paljon sitä että jos siel nyt onkin se geenit että sitte se ehkä provosoituu jossain tilanteessa jos käyttää et jotain lääkeainetta tai ottaa alkoholia reilummin tai jotain että sit se niinku pitenis se [QT-] aika.*

(Sandra: 8, 383 – 9, 409)

Sandran kokemus voidaan nähdä itsesäätelyn näkökulmasta osana prosessia, jossa uuteen, itseä uhkaavaan informaatioon sopeudutaan (esim. Pierret, 2003). Selityksen etsiminen näyttäisi liittyvän uuden, perimää koskevan informaation merkityksellisyyden

selvittämiseen itselle. Kokemus merkityksellisyydestä puolestaan vähentää koettua uhkaa (Taylor, 1983).

Oireiden attribuoiminen perimästä johtuviksi ei ollut aina yksiselitteistä, sillä tiedossa ei ollut, mitä pitkä QT-aika -oireyhtymään viittaavien oireiden kirjo saattaisi pitää sisälleen:

*E: oliko sulla ollu ennen ku sait sen tiedon jotain sellasia oireita mille ei oo ollu mitään [selitystä tai jotakin?]*

*Leena: [on on] siis mulla on paljonki ollu semmosia oireita ja muhun on vaikuttanu lääkkeet kauheen tällai (.) ei mulla tajunnanmenetyksiä oo ollu oikeen mutta mää en sitten tiedä että tuleeko siitä [oireyhtymästä] muita oireita että multa loppuu happi ja sydän tykyttää ja mä en jaks -- et mä hirveen hirveen voimakkaasti reagoi moniin lääkkeisiin mutta mä en tiedä sitte johtuuko se tästä vai mistä se johtuu,*

(Leena: 6, 244–265)

Leenan kokemuksessa konkretisoituu se, miten fyysisten oireiden lukeminen sairaudesta johtuvaksi ei tapahdu tyhjiössä. Se, mikä toisessa kontekstissa saatettaisiin tulkita normaaliksi, voidaan toisessa kontekstissa tulkita oireeksi sairaudesta (Radley, 1994, s. 78). Koska Leena ei vielä ole päässyt keskustelemaan oireistaan ja jatkotoimenpiteistä kardiologin kanssa, hänen on vaikeaa attribuoida oireita pitkä QT-aika -oireyhtymästä johtuviksi. Katkelma kuvastaa myös epätietoisuutta ja huolta siitä, mitä itselle on tapahtumassa.

Perimän konkreettiset vaikutukset tunnustaville tutkimusprosessin yhteydessä annetut riskin hallintaan liittyvät ohjeet saattoivat olla ristiriidassa omiin elämäntapoihin liittyvien mieltymysten kanssa. Haastattelupuheessa nousi erityisesti esiin uiminen, jonka turvallisuutta oli pohdittu perimää koskevan riski-informaation saamisen jälkeen. Uimista ei suositella pitkä QT-aika -potilaille. Seuraavassa Kaarina kuvaa ajattelun ja toiminnan välistä ristiriitaa mieltymystensä ja annettujen ohjeiden välillä:

*uinti on semmonen mitä mä oon tykänny ku siinä puhutaan siitä uinnista että ei niin suositella tai sitten että turvallisesti rantaviivaa pitkin ja nää muistaa tarkkaa [naurahtaa] mutta tota että en oo en sit lopettanu sitä uintia tietenkään mut että se on hyvä tieto ettei sit oo niinkun yksin ja ottaa huomioon ne*

(Kaarina: 2, 57–63)

Ristiriidan ratkaisu kuvastaa sitä, etteivät yksilöt aina ota annettuja ohjeita käyttöönsä sellaisenaan, vaan suhteuttavat niitä näkemyksiinsä siitä, missä määrin ohjeilla on merkitystä heidän elämässään. Ohjeiden soveltaminen näyttäisi liittyvän myös siihen, koetaanko perimällä olevan yksilöllisiä vaikutuksia: Perimää koskevan informaation yksilöllisiä vaikutuksia kyseenalaistavat Kalevi, Veikko ja Vuokko eivät katsoneet perimän ja riskin hallintaan annettujen ohjeiden vaikuttavan elintapoihinsa.

*E: mmm miten kun puhuitte [ryhmäkeskustelussa] siitä lääkelistasta ja näin niin millä tapaa muuten nyt sitten niiden lääkkeiden lisäksi tää tieto on vaikuttanu teidän elämään tai onko se yleensä vaikuttanu jollain tapaa,*

*Veikko: ei minulle oo vaikuttanu kyllä oikeestaan mitään.*

(Veikko: 6, 286–287)

*et kävin tommosen pitkän ennakoivan keskustelun ja sain [nauraa] sain tietoja ja siel on kaikki että olis parempi ottaa kovaääninen puhelin pois makuuhuoneesta ja ja tota äkkishokkeja näitä tämmösiä äänishokkeja ja äkkiheräämistä ja sellasta et sitä pitäis varoa ja tuota et mul oli näistä sellasta tietoa ja öö myötätuntoisesti hymyilin elikkä otin kyl ihan tosissani mut totesin ettei mulla nyt oo tämmöstä ollu ja ja tuota enkä mä nyt muutenkaan näe viisaaks pistää kovaäänistä puhelinta [nauraa] yöpöydän viereen ettei se nyt välttämättä oo kaikkein fiksuinta*

(Kalevi: 10, 449 – 11, 459)

Yksilön sisäinen ristiriita perimän yksilöllisten vaikutusten suhteen nousi esille Vuokon kohdalla:

*E: -- miten onks sun omalla kohdalla nyt sitten aika sen jälkeen ku sait tietoos tän niin onko muuttunu asiat elämässä tän niinku tiedon vuoksi tai?*

*Vuokko: ei mitään –*

(Vuokko: 4, 186–190)

Vaikkei Vuokko edellisen esimerkin pohjalta katso perimää koskevan riski-informaation vaikuttaneen elämäänsä millään lailla, myöhemmin hän liittää perimän aiempiin selittämättömiin oireisiin: ”Nii se on merkillinen merkillinen semmonen et ihan pelästyy ku alkaa mennä maailma mustaksi ku naurat oikee sydämes pohjasta” (Vuokko: 11, 491–493). Samalla tieto perimästä näyttää antaneen selityksen aiemmin selittämättömälle oman identiteetin näkökulmasta:

*niin ja se niin ni mä vaan nyt sitte ku mää olen tämän kuullu et minkälainen mää olen pienenä ollu ni määhän yhdistin nää no nehän on itku ja nauru niin lähellä toisiansa et ne se reaktio elimistössä ni se on sitte ihan merkillinen.*

(Vuokko: 11, 505–505)

Kiinnostavaa on, että perimän yksilöllisiä vaikutuksia kyseenalaistivat haastateltavat, jotka ovat eläkkeellä. Radleyn (1994, s. 42) mukaan ”ajatellessaan itsensä terveeksi yksilö myös näkee itsensä erityisessä suhteessa yhteiskuntaan.” Terveys symboloi paitsi normaalisuutta, myös toimintakykyisyyttä – mahdollisuutta osallistua yhteiskunnan ylläpitämiseen tekemällä työtä. Sairaus puolestaan symboloi poikkeavuutta, mikä on yhteiskunnalle taloudellinen ja sosiaalinen taakka. Tuodessaan eksplisiittisesti esiin, että perinnöllisen sairauden riskistä ja konkreettisista oireista huolimatta Leena, Kaarina, Soile ja Sandra ovat mukana työelämässä, he myös implisiittisesti kertovat olevansa aktiivisia ja autonomisia yhteiskunnan jäseniä. Eläkkeellä oleminen ja perimän konkreettisten vaikutusten tunnustaminen saattaisi näyttäytyä Kaleville, Veikolle ja Vuokolle alentuneena toimintakykynä, joka myös lisää yhteiskunnan kustannuksia. Tästä näkökulmasta kiinnostavaa on, miten Kalevi läpi haastattelun esittää itsensä paitsi vahvana ja pärjäävänä, myös yhteiskunnallisesti aktiivisena: ”-- oon ollu täs mukana monessa linjassa sanotaan tässä yhteiskunnassa -- meil [vaimoni kanssa] on ollu tämmönen lippu korkeella ja enkelit mukana --” (Kalevi: 20, 887–888)

#### **5.4.3 Perimää koskevien arkiteorioiden luominen: ”kyllä se nyt niinku viittaa siihen et se on meidän isän puolelta”**

Useat haastattelut sisälsivät mininarratiiveja, joiden kautta haastateltavat loivat perimään ja periytymiseen liittyviä omakohtaisia teorioita. Näihin viitaan käsitteellä perimää koskevat arkiteoriat. Perimää koskevissa arkiteorioissa on kyse siitä, miten tavalliset ihmiset (verrattuna lääketieteen ammattilaisiin) selittävät, ymmärtävät ja kuvaavat perimäänsä ja käsityksiään tiettyjen ominaisuuksien periytymisestä suvussa (Stainton Rogers, 1991, s. 71 ja 85). Perimää koskevien arkiteorioiden luominen näyttäisi liittyvän prosessiin, jossa tuntematon ja abstrakti perimä tehdään tutuksi ja konkreettiseksi, ja samalla perimää koskeva riskitieto nivotaan osaksi omaa identiteettiä ja elämäntarinaa (Pierret, 2003; Bury, 1982). Stainton Rogersin (1991, s. 110–111) tapaan katson arkiteorioiden liittyvän itsesääätelyyn ja siten pyrkimykseen ymmärtää omaa elämää ja

maailmaa myös laajemmin. Heiderin (1958) mukaan ihmiset haluavat nähdä sosiaalisen todellisuuden ennustettavana sekä hallittavana ja siksi pyrkivät ymmärtämään syy – seuraussuhteita. Taylorin (1983) mukaan uhkaava tilanne, kuten esimerkiksi sairauden uhan kohtaaminen, horjuttaa yksilön minäkäsitystä ja hallinnantunnetta. Meillä on kuitenkin luonnostaan pyrkimys säilyttää tasapaino erilaisten tiedonkäsittelyyn ja käyttäytymiseen liittyvien strategioiden kautta. Sairauteen tai sen uhkaan sopeutumiseen liittyy keskeisellä tavalla pyrkimys hahmottaa syy – seuraussuhteita ja sairauden yksilöllisiä vaikutuksia. (Mt.) Perimää koskevat arkiteoriat voidaan nähdä osana tätä merkityksellistämisprosessia. Seuraavassa aineistoesimerkissä Kaarina kuvaa periytymiseen liittyvää arkiteoriaa:

*kyllä se nyt niinku viittaa siihen et se on meidän isän puolelta koska tässä tota reilu vuosi sitten sain tietää et mun tädillä on se joka on mun isän ainut sisko mikä on vielä elossa sillä lailla viittais et siel on kolme vuotta sitten hänellä hänhän täytti jo 91 vuotta nyt niin hänel on kolme vuotta sitte todettu tää pitkä QT mun isähän on kato ja äiti kuollu niin eihän niitä tietenkään oo tutkittukaan ei oo niinku varma sitten mut et viittais isän puolel ja sit ku kattoo meitä joilla on ni me ollaan enemmän niinku isän geenejä saatu ku ne jotka on sitte tai onks se siel tietyst sattumaaki mut että näin vois ajatella mut eihän sitä sataprosenttisesti tiedä mut siellä suvus tai äidin suvust en tiedä tai siellä on muuta sydämen vajaatoimintaa ja tämmösiä.*

(Kaarina: 10, 458–471)

Ryhmähaastattelussa Veikko ja Soile rakensivat perimää koskevaa arkiteoriaa yhdessä. Perittyä pitkä QT-aika -oireyhtymää tarkasteltiin suhteessa toiseen periytyvään ominaisuuteen, joiden katsottiin kompensoivan toinen toista.

*Soile: ei me mun mielestä olla hirveen stressaantuvaa meil on ehkä semmonen geeni et me ei olla kauheen stressaantuvaa plaatua olemassakaan koko suku [nauraa] et ehkä on tullu just ehkä stressinsietokyky on aina korkea sanoisin että suurimmalla osalla koko meidän suvulla että ei o-*

*Veikko: [ei] oo mitään ressiä*

*Soile: [ei olla kauheen semmosia] sen tyyppisiä ihmisiä ollenkaan et osaa purkaa nii et ehkä se on sit tullu kato vastapainoks tälle [nauraa] toisella kompensoidaan toista.*

*Veikko: kattoo päivä kerrallaan vaan (.) ei mitään muuta,*

(RH: 8, 356–364)



Katkelmassa perimää koskevaa arkiteoriaa voidaan tarkastella keinona hallita omaan terveyteen ja laajemmin myös identiteettiin kohdistuvaa uhkaa: Tieto pitkä QT-aika -oireyhtymälle altistavasta geenimuutoksesta ja sen implikaatioista pitää sisällään uhan, jota voidaan hallita verraten hyvällä periytyvällä ominaisuudella, stressinsietokyvyllä, kompensoiden. Koska kyseessä on perinnöllinen sairaus, Soilen ja Veikon puheen (monikossa) voidaan katsoa viittaavan myös siihen, ettei uhka kosketa vain heitä yksilöinä, vaan myös saman perheen jäseninä. Kielteisesti värittyneen perinnöllisen rytmihäiriöalttiuden suhteuttaminen toiseen periytyvään ominaisuuteen, stressinsietokykyyn on samantyyppinen prosessi kuin Leenan kohdalla (ks. luku 5.4.1).

Perimää koskevien arkiteorioiden luominen ei aineistossani liittynyt perimän yksilöllisten vaikutusten tunnustamiseen, vaan perimää koskevia arkiteorioita luotiin, vaikka perimän yksilölliset vaikutukset kyseenalaistettiin. Arkiteorioita ei kuitenkaan nähty abso-luuttisina totuuksina, vaan yksinä mahdollisina selitysmalleina muiden joukossa:

*Vuokko: mää olen ajatellu esimerkiks semmosta asiaa monta kertaa kun mää olen hirveästi tykänny käydä uimassa koko ikäni ja sitte ku tämä tietoon tuli tämä asia niin mää tota toi olen aina ollu semmonen ku toiset menee vaan suin päin vaikka vesi ois kuin kylmää niin mä olen aina sanonu että minun elimistö ei tykkää kylmästä vedestä ja se on ihan merkillinen vaikka eihän sen tarvitte ol-lenkaan siihen liittyä mut mää olen nyt sen yhdistäny siihen nii että mää nyttekin viime kesänäkin ku mää olin uimassa mää sanoin et määhän en voi tulla sinne ennen ku mää olen kokonaan tullu tunnottomaks ku mä hiljaa menen vetteen [nauraa] et mua kauhistaa niin paljon semmonen,*

*E: niin äkillinen.*

*Vuokko: niin semmonen äkillinen ja enkä tiedä jos sil on mitään tekemistä tämän asian kanssa mutta aina olen ollu semmonen aivan uskomatonta*

(Vuokko: 3, 128–145).

Tässä luvussa olen tarkastellut kysymystä siitä, miten haastateltavani käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota. Haastateltavieni tiedonkäsittely ja toiminta näyttävät kietoutuvan yhteen, joten huomionarvoista on, että rajanveto näiden välillä on aavistuksen teennäinen. Tiedonkäsittelyn ja toiminnan välistä suhdetta tarkastelen laajemmin autonomian kontekstissa, johon se tulkintaprosessin myötä asettui luontevammin. Ymmärrän autonomian paitsi yksilön mahdollisuutena ja pyrkimyksenä toimia sekä tehdä itsenäisiä valintoja hänen maailmaa ja itseään koskevien tietorakenteidensa pohjalta. Tämän vuoksi olen tässä luvussa tarkastellut perimää koskevaa tiedonkäsittelyä omana

teemanaan ennen kuin tarkastelen konkreettisemmin sitä, miten perimää koskeva tiedonkäsittely näkyy toiminnassa.

## 5.5 Autonomia

Autonomia oli jo analyysiprosessin alkuvaiheessa kenties silmiin pistävin koko aineisto leimaava teema. Se nousi esiin eri konteksteissa puheena vahvan, pärjäävän ja vastuullisen itsen kokemuksellisesta positioista käsin. Ensimmäisen kerran autonomia nousi esiin tutkimusprosessiin liittyvien kokemusten yhteydessä: Haastateltavat esittivät itsensä vahvoina ja pärjäävinä yksilöinä, jotka eivät ota ”*millään tavalla raskaasti sitä hommaa [tietoa perimästä]*” (Veikko: 3, 118–119). Vaikka haastateltavien kokemukset tutkimusprosessista olivat ristiriitaisia, pyrittiin säilyttämään kuva autonomisesta itsestä, jolla tilanne on hallinnassa. Vaikka Leena kuvasi geenitestin tuloksen odotusaikaa pitkäksi ja epätietoisuuden sävyttämäksi, hän esittää itsensä haastattelupuheessa myös vahvana ja pärjäävänä:

*mut et ei se nyt niin hirveen raskasta ollu mulle mutta tota en mää sitä koko aikaa miettiny ja päähkäilly mutta kyllä se vähän liian kauan kesti ne varmennukset niistä että semmonen on.*  
(Leena: 2, 82–85)

Tutkimusprosessiin liittyvien kokemusten yhteydessä autonomia näyttäytyi vastuullisuutena: Tutkittavat etsivät aktiivisesti lisäinformaatiota, pyrkivät saamaan tietoonsa omaa terveyttään koskevia tutkimustuloksia tutkimusprosessin viivästymisestä huolimatta ja pohtivat omaa rooliaan tutkimusprosessissa. Autonomia näyttäytyi myös perimästä kertomisena sekä terveydenhuollossa että suvun sisällä. Autonomiaan liittyi läheisesti puhe itseän ja terveyteen kohdistuvan uhan hallittavuudesta: Perimää koskevan riski-informaation katsottiin mahdollistavan autonomisia, omaan elämään ja elämänsuunnitteluun liittyviä valintoja. Valintojen katsottiin olevan yksilön itsensä käsissä: lopulta on jokaisen oma asia, miten riskitietoa perimästään elämässään käyttää: ”*Joka ottaa sen tiedon silleen vastaan että haluu muuttaa sen niin jos haluu*” (Soile: 14, 664–665).

Taulukko 5. Alateemat teemalle 4

KATTOTEEMA	ALATEEMA
4. AUTONOMIA	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ vastuullinen tutkittava</li> <li>▪ vastuullinen sukulainen</li> <li>▪ vastuullinen kansalainen</li> <li>▪ vastuullinen terveydenhuollon asiakas</li> </ul>

### 5.5.1 Vastuullinen tutkittava

Tutkimusprosessiin liittyvien kokemusten yhteydessä autonomia näyttäytyi aktiivisena lisäinformaation etsimisenä ja tutkittavan vastuun esiin nostamisena. Autonomisuutta kuvasti puhe, jonka avulla luotiin vaikutelmaa itsestä aktiivisena ja vastuullisena tutkittavana: ”Ilmotin ilman muuta että joo menen [lisätutkimuksiin] koska tulen millon tiedot lähetetään” (Kalevi: 4, 136–137). Samalla pohdittiin omaa roolia tutkimusprosessissa:

*sitä vaan olen miettiny et olenkohan mää osannu totanoini sinne tarpeeksi sitä tietoa antaa sinne sinne näille tutkijoille ja ajattelin että niin no minulla-han on puhelinnumero että kyllähän minä voin soittaa sinne onhan minulla puhelinnumeroita täällä*

(Vuokko: 10, 444–448)

Usea haastateltava toi esille aktiivisesti etsineensä lisäinformaatiota sekä geenitestin tuloksen odotusaikana että sen saatuaan. Seuraavassa episodissa Kaarina kuvaa tilannetta, jossa hän ryhtyi odotusaikana itse selvittämään geenitestin tulosta, sillä sen saaminen oli tulevien toimenpiteiden kannalta tärkeää.

*Kaarina: niin olin menossa sitte 2009 helmikuussa leikkaukseen ja oisin halunn tietää ku siihen menness ei ollu vielääkään tietoo siitä että onko mulla sitä vai eikö ja kun sinä ne lääkitykset vaikuttaa sitten kun nukutetaan ja muuta ni ajattelin et se ois tärke tieto ja sitten yritin tavottaa tutkimushoitajaa eikä saanu yhteyttä mut sit sain [lääkärin nimi] lopulta, [naurahtaa]*

*E: kiinni sitten,*

*Kaarina: joo kiinni ja hän sano että joo kyllä ne on tulos mut tutkimushoitaja puuttuu ne tiedot et ihan varmaan mut nyt ku mul on tämmönen tilanne et oon*

*menos leikkaukseen no sieltä sitten soitti viikkoko siinä meni tai jotain se tutkimushoitaja ja kerto sitten et mulla on tää*

(Kaarina: 1, 37 – 2, 52)

Katson geenitestin tuloksen saamisen olleen tärkeää Kaarinalle paitsi tulevien hoitotoimenpiteiden vuoksi, myös itsesäätelyn kannalta. Kaarinan kohdalla geenitestin tuloksen odotusaikaa leimasi huoli ja epätietoisuus, jota hän pyrki lievittämään etsimällä itse tarvitsemiaan tietoja. Samanlaisia kokemuksia kuvasi myös Leena. Perimän yksilölliset vaikutukset tunnustaneiden (ks. edellinen luku) Kaarinan ja Leenan pyrkimykset saada omaa terveyttään koskevaa informaatiota voidaan nähdä myös pyrkimyksinä saavuttaa tunne uhkaavan tilanteen hallittavuudesta ja sen kautta kokemus omasta autonomisuudesta (Taylor, 1983). On mahdollista, etteivät perimän yksilöllisiä vaikutuksia kyseenalaistaneet Veikko, Vuokko ja Kalevi, kokeneet epäilystä kertomista ja myöhemmin riski-informaation saamista yhtä uhkaavana kuin Kaarina ja Leena. Siten myös tarve hallita uhkaavaa tilannetta oman toiminnan kautta voi olla erilainen perimän yksilölliset vaikutukset tunnustaneiden ja kieltäneiden keskuudessa.

Myöhemmin haastattelussa Kaarina korosti, että terveydenhuollossa informaatiota saa, jos sitä osaa etsiä ja attribuoi informaation etsimisvalmiudet yksilöstä itsestään johtuviksi: ”*Et jos on vaan halua niin tietoo saa mut sitä joutuu vähän vaivaa [näkemään] mut monihan ei ees osaa pyytää niitä juttuja*” (Kaarina: 21: 1018–1020). Kaarinan näkemyksessä on yhtymäkohta Crawfordin (2006) esiin nostamaan näkemykseen siitä, miten nykyinen terveydenhuoltojärjestelmä pyrkii kasvattamaan asiakkaistaan autonomiaa, terveyttään valvovia ja hyvät omaa terveyttään koskevan informaation käsittelytaidot omaavia yksilöitä. Se, etteivät kaikki osaa etsiä tai vaatia omaa terveyttään koskevaa informaatiota, puolestaan kielii ristiriidasta yksilön roolin ja siihen kohdistuvien odotusten välillä: Ovatko yksilöt ylipäättään tietoisia autonomisesta roolista, jota heiltä terveydenhuollossa odotetaan, vai näkevätkö he itsensä autonomisen asiakkaan sijaan potilaina, jotka ovat riippuvaisia terveydenhuoltohenkilöstöstä? Toisaalta voidaan kysyä, onko terveydenhuoltojärjestelmä riittävän joustava vastaamaan asiakkaiden erilaisiin tarpeisiin: Toisten toteuttaessa autonomisen, terveyttään valvovan asiakkaan roolia, toiset saattavat edelleen toimia perinteisestä potilaan roolista käsin. Kiinnostava kysymys on myös se, missä määrin Kaarinan näkemystä informaation saamisesta terveydenhuollossa on ohjannut hänen ammattinsa terveydenhoitajana. Vaikka edellisessä

katkelmassa Kaarina puhuu terveydenhuollon asiakkaan, eikä terveydenhuollon ammattilaisen kokemuksellisesta positiosta käsin, heijastaa näkemys myös selkeää käsitystä siitä, miten järjestelmä toimii. Näkemystä järjestelmän toiminnasta lienee ohjanneet paitsi kokemukset järjestelmän asiakkuudesta, myös ammatin mahdollistama näköala järjestelmän sisälle.

Kaarinan näkemys terveydenhuoltojärjestelmän toiminnasta ja yksilön oman aktiivisuuden roolista terveysinformaation etsimisessä näyttää toteutuneen Kalevin kohdalla. Seuraavassa katkelmassa Kalevi kuvaa kokemuksiaan siitä, millaista lisäinformaation etsiminen on tämän tutkimusprosessin yhteydessä hänen kohdallaan ollut.

*E: oliko se helppoo saada tietoo ja saada tavottaa oikeita ihmisiä ja ja niin edelleen,*

*Kalevi: no mulle se oli ainakin äärettömän vaivatonta mää kerroin heti oikopäätä kun tuli ensimmäinen puhelu ni mä sanoin et mä oon kovin utelias -- sitte tietysti ku siinä [puhelimessa] sai kysellä ja haastatella ja jopa niin että mulle merkittiin sitten aikanaan kun siitä tuli lausunto niin siin oli merkitty että [naurahtaa] kaikki tarpeelliset tiedot niin ne on annettu etukäteen kun mää pidin pitkät postit tän tota sairaanhoitajan kanssa kuka se nyt oli oliko se erikoissairaanhoidaja jonka kanssa joka hoiteli sitä käytännönjärjestelypuolta*

(Kalevi: 12, 538 – 13, 543 ja 4, 153 – 158)

On toki mahdollista, että haastattelijan kysymysmuoto on suunnannut Kalevin puhetta suuntaan, joka korostaa informaation saamisen vaivattomuutta. Toisaalta haastattelijan tutkimushaastattelun loppupuolella esittämän kysymyksen voidaan katsoa olevan luonteeltaan haastattelun aiempaa sisältöä tarkentava, sillä Kalevi oli jo haastattelun alussa kuvannut kokemuksiaan informaation etsimisestä ja omasta roolistaan siinä.

Myös Soile koki lisäinformaation etsimisen olevan tutkimusprosessiin osallistuneen tutkittavan itsensä vastuulla: ”Jos ittel on epäselvää niin semmonen varmaan menee ja ottaakii sitä selvää” (Soile: 17, 803–805). Autonomian rajallisuus lisäinformaation etsimisessä tulee kuitenkin esille Vuokon kertoessa siitä, ettei ole etsinyt aktiivisesti lisäinformaatiota: ”Enkä mää ole mistään hakenu yhtään sen enempää tietoa ku minul ei ole tietokonetta tietysti sieltä sais hirveästi kaikkea netistä” (Vuokko: 4, 169–171). Mahdollisuus toimia autonomisena tutkittavana, joka etsii perimää koskevaan riskiinformaatioon liittyvää lisätietoa, riippuu osittain siitä, mitkä ovat yksilön mahdollisuu-

det, resurssit ja valmiudet etsiä terveyttään koskevaa informaatiota. Vaikka informaatioyhteiskunnassa tiedon usein mielletään olevan vapaasti kaikkien saatavilla, ei todellisuudessa ole takeita siitä, että kaikilla, varsinkaan vanhemmilla sukupolvilla, olisi pääsy siihen. Jos terveydenhuoltojärjestelmässä yksilöt näyttäytyvät autonomisina, omaa terveyttään valvovina vastuullisina kansalaisina (Crawford, 2006), on vaarana, että yksilöiden väliset erot unohtuvat, ja kaikkiin kohdistetaan samanlaisia odotuksia riippumatta siitä, onko niitä ylipäättään mahdollista täyttää. Taylorin (1983) kognitiivisen adaptaation teorian näkökulmasta vaarana on, että yksilöillä on myös erilaiset mahdollisuudet sopeutua uhkaaviin tilanteisiin, mikäli heidän mahdollisuutensa saada lisäinformaatiota ovat erilaiset.

Haastateltavat liittivät tutkittavan vastuun paitsi lisäinformaation etsimiseen, myös tutkimusprosessiin, vastuullisuutena olla valmis ottamaan vastaan, mitä tutkimusprosessin edetessä ilmenee:

*nii kyl mäkin oon sitä mieltä et mitäs sitä nyt edes tutkii jos et siinähen ihminen kieltää ittensä jos (.) ei katso tosiasioita silmiin jos ei uskalla lukea omasta paperistaan mitä siinä on*

(Soile: 12, 553–556)

*miksi sitten mennä mukaan [tutkimukseen] jos ei halua tietää (.) koska siinä vaiheessa kun kysytään niin ei siinä vaiheessa kerrota et on jotakin kerrotaan vaan että on tällöinen mahdollisuus tällöinen epäily olemassa*

(Kalevi: 5, 200–204)

Vaikka Kalevi edellisessä katkelmassa korostaa eroa epäilyn ja vahvistetun tiedon välillä, Kaarina tuo näkemyksessään esille sen, että epäilystä kerrottaessa ovea on kaikesta huolimatta jo raotettu:

*ehkä sitä [suostumusta] ei oo kysytty niin kauheesti tai kai sitä kysytään haluut- tekste tietää mut sillon jos saa tällöisen kirjeen jo ja jos mulleki ois jätetty kertomatta ni eihän siinäkään oo mitään järkee sehän viel enemmän huolestuttaa mut sillon jos lähetään tutkimuksiin ni siit voi aina olettaa et sielt tulee jotaki.*

(Kaarina: 13, 603–608)

Kaarina koki avoimen oven, epäilystä kertomisen jälkeensä jättämän epävarmuuden ja epätietoisuuden vaikeampana kuin vahvistetun tiedon, samalla tapaa kuin tutkimusprosessiin liittyvien kokemusten kohdalla luulo oli Leenan kokemusmaailmassa tietoa vai-

keampaa. Kaarinan puheessa on silti edelleen näkyvissä tutkittavan vastuun huomioiminen. Katkelma voidaan nähdä näytteenä tutkittavan autonomisten valintojen ja vastuun yhteensovittamisen dilemmasta: Toisaalta tutkittavilta kysytään suostumusta ja halukkuutta lisätutkimuksiin, mikä kieli pyrkimyksestä mahdollistaa tämän autonominen päätöksenteko. Toisaalta tutkittavat ovat viime kädessä riippuvaisia tutkimushenkilökunnasta ja ottaessaan vastaan mahdollisuuden valita, perässä seuraa vastuu omista valinnoista. (Chadwick, 1999.)

Koska tutkimusprosessi vei aikaa ja haastateltavat kertoivat siihen liittyvistä kokemuksistaan jälkikäteen, on mahdollista, että kokemusten mieleen palautus oli selektiivistä, ehkä jopa myönteisten kokemusten sävyttämää. Kielteisiä kokemuksia ja muistoja ei välttämättä enää haluta palauttaa tietoisuuteen tai jakaa niitä haastattelijan kanssa, erityisesti jos haastattelijan status on haastattelutilanteessa epäselvä. Kerroin kaikille haastateltaville jo puhelimitse heitä lähestyessäni ja myöhemmin tutkimushaastattelun alussa, etten ole ollut mukana pitkä QT-aika -tutkimusprosessissa ja toivon heidän kertovan näkemyksiään ja kokemuksiaan sellaisina kuin ne heille näyttäytyvät. Koska tutkimuseettisistä syistä jouduin lähestymään haastateltavia ensimmäisen kerran Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen kautta, on mahdollista, että he ajoittain kokivat minut osana tutkimusprotokollaa ja pyrkivät säilyttämään tutkimusprosessin kulusta vastanneiden kasvoja.

### 5.5.2 Vastuullinen sukulainen

Autonomia nousi esille myös perimästä kerrottaessa suvun sisällä. Haastateltavat esittivät itsensä vastuullisina sukulaisina, jotka kertoivat sukulaisilleen perimästä ja sitä kautta myös mahdollistavat sukulaistensa autonomiaa.

*E: muistatko miten reagoit sitten siinä vaiheessa kun tuli se [geenitestin tulos.]*

*Kalevi: [joo reagoin ohjeen mukaisesti] eli tiedotin välittömästi tuota jälkeläisilleni.*

(Kalevi: 6, 252–257)

Haastateltavat eivät saaneet tutkimusprosessin yhteydessä ohjausta siihen, miten perimästä tulisi kertoa, mutteivät sitä jälkeläisille kerrottaessa kokeneet tarvitsevänsä. Yksikään haastateltava ei kokenut vaikeaksi kertoa perimästä lapsilleen, vaan lapsille kerto-

misen yhteydessä korostui puhe hyvänä ja vastuullisena vanhempana, jolla on hyvät suhteet lapsiinsa:

*E: saitko ohjausta tähän kertomiseen kertoko joku millä tavalla [pitäs kertoa tai kertoko joku yleensä että ois hyvä kertoa tai jotakin tällasta]*

*Kalevi: [ei ei ei (.) no siinä oli] siinä oli yks rivi vissiin siinä yhdessä että että että jälkeläisilleki siis vois olla hyvä vai olisko se niin että ei nyt mä kyl se oli sittenkin tän tän tota sairaanhoitajan kanssa.*

*E: joo kun keskustelit,*

*Kalevi: joo joo siinä se tuli esille kyl se oli niin ei siinä ollu siin oli vaan hoi- tavalle lääkärille ja juu ei siin ollu lapsille mut et ku se niin selkeesti liittyy juuri lapsiin ja muuhun -- et mä tota ilman muuta ((kerron)) mut et een mä siihen mi- tään ohjausta tarvinnu ja sitte mul on ollu (.) vaimoni kanssa niin niin erittäin hyvät suhteet lapsiin ettei se vaatinu mitään muuta kuin että tota nyt on tämmö- nen tilanne mul on täs tämmöst materialia (.)*

(Kalevi: 13, 573 – 14, 594)

*E: saitko mitään ohjausta siihen kertomiseen?*

*Leena: ei en mää mut mul on kyllä aika niinkun läheiset välit lapsiini ettei sitä*  
(Leena: 8, 328–332)

Aina lähisukulaiset eivät ottaneet kerrottavaa informaatiota vakavasti: ”Meidän poika ainakin tuumas että kannattaskohan sitä tonne mennä mihkään tutkimuksiin siitä se otti sen vähän löysin rantein koko asian [nauraa]” (Soile: 4, 195–197). Kukaan haastatelta- vista ei jättänyt kertomatta perimästä, vaikka toisinaan perimästä kertominen sukulaisil- le koettiin myös dilemmana, jota oli pohdittava monesta eri näkökulmasta. Tällaisesta tilanteesta kertoo myös Leena, joka koki vaikeaksi kertoa oireyhtymästä veljelleen:

*[joo mulla oli niinkun veljen] kanssa tuli ongelmia, kun veljet tutkittiin ja sitten mun äitini tutkittiin ja tota kun mä soitin mun piti heille ilmoittaa heille ilmoittaa se asia ni siinä tuli ongelmia koska tota mun veljeni leimas mut sellaseks has- sahtaneeks että mää niinkun hätäilen turhasta asiasta, että kaikkiahan sitä on ja mitä sää tommosta höpötät ja sää nyt taas hössötät, et se tuli tällä tavalla ja mä pitkään niinkun mietin sitä että pitäkö mun kertoa ja mitä mää teen ja sitten mää ajattelin että tota kun heilläkin on sitten lapsenlapsia ja muita että jos tää nyt vaikuttaa sillä tavalla niin määhän syytän sitten itteeni jos heille tapahtuu jotakin ja jos en mää kerrokaan tätä niin ja samanlailla oli kun äiti on vanha isä on kuollu niin kun siinä oli sitten että tutkitaan mun vanhempien puolelta kum- massa se on ja sit saatetaan niinkun tutkita taas heidän sisaruksiensa suvusta ja näin että äitissä ei sitten ollukaan sitä niin tota siinä mää aattelin että tota tutki-*



*taanko se äiti kun mun vanhin veli varsinkin oli sitä mieltä että tota mää hössötän ja mää puhun hölmöjä mutta kyllä hänkin sitten itte meni tutkimuksiin mutta hänessä ei ollu sitä että mun nuoremmassa veljessä oli.*

(Leena: 8, 339–359)

Huomionarvoista Leenan kuvauksessa kokemusmaailmastaan on vastuunotto: jos hän ei kertomisen kautta mahdollistaisi lähisukulaisensa autonomiaa, hän syyttäisi lopulta itseään, jos jotakin tapahtuisi. Nuoremmalle veljelle kerrottaessa eteen kokemusmaailmaa ei enää leimannut stigmatisoituminen ”hassahtaneeksi”, vaan syyllisyys kertomisesta:

*mutta mun nuoremman veljen vaimo sitten taas kyllä hermostu täydellisesti koska heil on tytär ja hän taas sitte hermostu et se tytär sitten missään tapauksessa saa mennä tutkimuksiin että hän ei niinkun uskalla et tämmönen konflikti siinä tuli ja mää tunsin itteni vähän tyhmäks välillä ja välillä niinkun (.) et siinä mielessä se aiheutti niinkun osittain syyllisyyttäkin että et mitä mitä mää nyt teen että pitääkö mun kertoa vai eikö mun pidä kertoa mun omille lapsille se meni ihan hyvin mutta mun veljelleni se meni et siinä olis halunnu että olis ollu niinkun kunnon esitteet antaa heille. -- [niin et] ei mun ois tarvinnukaan kertoa ja ne olis ottanu mut enempi niinkun vakavis- vakavissaan –*

(Leena: 9, 363–379)

Katkelman voidaan nähdä myös viitteenä siitä, että kertojan on haastavaa sovittaa yhteen tutun sukulaisen ja vakavasti otettavan perimästä kertojan rooleja, huomioiden että kerrottava informaatio on useimmiten sekä kertojalle että sukulaisille uutta ja vierasta. Kiinnostavaa on, että Leena toivoi kertomistilanteeseen oireyhtymästä kertovia esitteitä paitsi helpottamaan kertomista oman argumentoinnin tueksi myös jakamaan vastuuta: ”*Et ei mun ois tarvinnukaan kertoa*”. Ehkäpä Leenan kokemus vastuun jakautumisesta ja liitemateriaalin roolista siinä voitaisiin aiempaa paremmin huomioida, kun tutkimuksiin osallistuneita jatkossa ohjataan kertomaan perimästä jälkeläisille.

### 5.5.3 Vastuullinen kansalainen

Autonomian teemaan sisältyi muiden teemojen tapaan ristiriitaisuutta: Toisaalta omat mahdollisuudet vaikuttaa tulevaan terveydentilaan tunnustettiin ja toisaalta ne kyseenalaistettiin. Seuraavassa katkelmassa ryhmähaastattelusta on nähtävissä juuri tämä ristiriitaisuus. Ensin Soile kyseenalaistaa mahdollisuutensa vaikuttaa perinnölliseen sairau-

teen: ”Miten sitä nyt perinnölliseenkin tautiin voi vaikuttaa se tulee jos on tullakseen” (Soile: 10, 462–464). Haastattelun edetessä hän kuitenkin tuo esiin, ettei perimä vielä itsessään implikoi sairastumiseen: ”Vaik sul ois perimäkin niin eihän kukaan sano et sä kahen vuoden päästä sairastut [nauraa] ja vaikkei oo perimääkään ni se voi olla seuraaval viikolla et ei,” (Soile: 15, 708–711). Tästä näkökulmasta yksilöllä on ”mahollisuudet jollain viisiin vaikuttaa jos voi vaikuttaa (.)” (Soile: 16, 723–724). Stainton Rogersin (1991, s. 89–91) mukaan yksilöitä ei voi karkeasti jaotella kohtaloonsa uskoviin fatalisteihin (ulkoinen hallintakäsitys) ja omien elämäntapojen merkitystä korostaviin (sisäinen hallintakäsitys), vaan suurimmalla osalla on ristiriitaisia ja samanaikaisia kauasaatiota koskevia selitysmalleja. Tässä tutkimuksessa kompleksisen perimää koskevan tiedonkäsittelyn ja autonomian teemoihin sisältynyt ristiriitaisuus yksilöiden sisäisessä kokemusmaailmassa tukee Stainton Rogersin (mts.) näkemystä ristiriidan sävyttämästä kokemusmaailmasta.

Soilen kokemuksen voi tulkita viittaavan myös siihen, että perimää koskevaa riskinformaatiota on sen todennäköisyyksiin perustuvan luonteen vuoksi haastavaa käsitellä. Tulevaan terveydentilaan vaikuttavat viime kädessä perimän, ympäristön ja käyttäytymisen vuorovaikutus (esim. Harvey, 2010), mistä myös Soile osoittaa olevansa tietoinen. Huomionarvoista on myös se, miten Soilen näkemys tulevaan terveydentilaan vaikuttamisesta kehittyi haastatteluprosessin myötä. Kun alussa puhetta leimaa essentialismi, myöhemmin hän huomioi kontekstuaalisten tekijöiden roolin. Lopulta hän nostaa esille mahdollisuuden vaikuttaa, muttei kuitenkaan eksplikoi, mitä vaikuttaminen saattaisi olla.

Autonomian kontekstissa riskitiedon kanssa elämistä ei koettu raskaaksi, vaan perimää koskeva tieto nähtiin omakohtaisten autonomisten valintojen mahdollistajana. Autonomiset valinnat liittyivät lääkitykseen, tuleviin hoitotoimenpiteisiin terveydenhuollossa sekä elämänsuunnitteluun. Myös McLeod ym. (2002) IPA-tutkimuksessa haastateltavat kokivat geenitestin tuloksen saamisen mahdollistavan heidän toimintamahdollisuuksiin jatkossa. Samansuuntaiseen näkemykseen päätyivät tässä tutkimuksessa Kaarina ja Leena:

*[ei se sinänsä se tieto] et se on hyväks suurimmaks osaks tietysti sen osaa ottaa sit huomioon hoidossa ja lääkityksessä ja semmosessa*

(Kaarina: 8, 383–385)

*mä haluan tietää [perimästä] koska mä sit taas suunnittelen elämäni eri lailla varmaan jos mä tietäisin että mulle tulee sellanen niin mä saattaisin ennakoida siihen jollakin tietyllä tavalla riippuen sairaudesta ja saattaisin elää elämänikin eri lailla jos mulla olis joku tieto että mää nyt sairastun johonkin sellaseen sairauteen niin ja myös mä saattaisin omaisilleni ja muille niinkun kertoo siitä asiasta että helpot- helpottaa taikka vaikeuttaa niitten elämää [naurahtaa] mutta kyllä mä haluan tietää ja haluan ennakoida sen asian että jos kerran on semmonen mahdollisuus niin mun mielestä se on vaan ihan hyvä*

(Leena: 15, 642–652)

Autonomian kontekstissa perimää koskeva informaatio näyttäytyi myös välineenä hallita omaan ja läheisten terveyteen kohdistuvaa uhkaa:

*kyl mä kaiken kaikkiaan katson et kyl se ihmisen elämänlaatua parantaa jos hän saa tietoa ja varsinkin sitten jos ollaan semmosella alueella joka koskettaa sua henkilökohtasesti niin niin kyllä se on tärkeetä ja ja katsosin että se nytte nostaa elämänlaatua --- sä hallitset sitä ympäristöä paljon paremmin ja ymmärrät sitä paljon paremmin sen tiedon kera kuin ilman sitä*

(Kalevi: 21, 920–941)

*mua helpottaa nyt ku mä tiedän että mun lapsenlapsessa on se niin hänel oli astma ja hän käytti astmalääkkeitäkin tossa yhtee aikaa niin ne olis ollu ne oli vaarallisia hänelle niin nyt sitte voi poistaa ei hänellä oo enää hänel oli rasi-tusastma ja niin tämmöset kaikki niin nää pystyy sit eliminoimaan tämmöset vaaralliset asiat pois mitä.*

(Leena: 19, 813–819)

Puhe uhasta liittyi läheisesti puheeseen hallinnasta, joka on haastateltavieni näkökulmasta saavutettavissa osittain perimästä tietämisen avulla: ”Kylhän se sitten ku sul on se kaikki selvinny että se on hallittavissa [naurahtaa] se on niinku minust oleellisin asia” (Kaarina: 21, 1035–1037). Kiinnostavaa on Kaarinalle selvästi merkityksellinen kokemus uhan hallittavuudesta. Hän ei korosta hallinnan tunteen merkitystä haastattelutilanteessa vain haastattelijalle, vaan myös itselleen, ja samalla haastattelupuheen kautta uusintaa kokemustaan siitä, että tilanne on hallinnassa. Kokemus siitä, että asiat ovat hallinnassa, on Suedfieldin (1997, s. 336) mukaan tärkeä myönteinen illuusio: epärealistinen optimismi ja jopa omien vaikutusmahdollisuuksien yliarvioiminen eivät sopivissa mittasuhteissa pysyessään ole haitaksi, vaan ne liittyvät traumaattisista tilanteista selviämiseen ja pyrkimykseen ylläpitää mielenterveyttä. Samalla kannalla on myös Taylor

(1983), joka esittää, että yksilöt luovat myönteisiä illuusioita pyrkiessään sopeutumaan uhkaaviin tilanteisiin ja saavuttamaan tunteen uhan hallittavuudesta. Katson hallintaan liittyvän puheen leimaavaan kokemuksi nimenomaan kroonisesta sairaudesta tai sen uhasta: Riskiä perinnölliseen sairauteen ei voida poistaa, mutta sen kanssa voi oppia elämään.

Hallintaan liittyvässä puheessa nousi esiin myös oman autonomian rajallisuus: Toisaalta omakohtaisesta riskistä tietäminen voi mahdollistaa kokemuksen uhan hallittavuudesta tietoisten valintojen kautta, toisaalta on tilanteita, joissa omat vaikutusmahdollisuudet ovat rajalliset: ”*Jos mä niinkun pelästyn mut semmosiihan ei et sä voi niinkö välttää mut se auttaa et mä tiedän et se johtuu nyt tästä et ota rauhallisesti*” (Kaarina: 17, 842–843). Näissä tilanteissa Kaarina toi esiin lääkkeiden roolin turvallisuuden tunteen tukena: ”*Et voi ottaa sen propraalin jos ei se mee ohi tai sillai et tuntuu et ku on varal lääke ni se niinku helpottaa*” (Kaarina: 17, 844–846).

Stainton Rogers (1991, s.4) huomauttaa, että kokemisemme on hyvin moniulotteista ja siten myös ajattelumme sävyttävät toisinaan ristiriitaiset mielikuvat ja käsitykset. Hänen mukaansa itsesäätelyn näkökulmasta käyty hallintakeskustelu, näkemys siitä, että haluamme kokea ympäristömme ja elämäntilanteemme hallittavina on kokemisen moniulotteista luonnetta yksinkertaistavaa: Haluamme samaan aikaan hallita ja olla ulkopuolelta hallittuja. On mahdollista, että hallintaan liittyvässä puheessa esiin noussut autonomian rajallisuus ja toisaalta myös tutkimusprosessiin liittyvien kokemusten yhteydessä esiin nousseet ristiriitaiset näkemykset jatkoseurannan tarpeesta liittyvät tähän Stainton Rogersin (mts.) esittämään näkemykseen.

#### 5.5.4 Vastuullinen terveydenhuollon asiakas

Aineistoa kerätessäni ja myöhemmin sitä analysoidessani huomasin yllätyksekseni, että monet haastattelut sisältävät paljon terveydenhuollon asiakkuuteen liittyviä kokemuksia kuvaavia episodeja. Haastattelurungon keskittyessä enemmän pitkä QT-aika - tutkimusprosessin ympärille oli kiinnostavaa havaita, että ristiriitaiset kokemukset terveydenhuollon asiakkuudesta nousivat esille aineistosta itsestään. IPA:n aineistolähtöisyyden huomioiden pidin havaintoani analyysiprosessin etenemisen kannalta keskeisenä. Smith ym. (2009, s. 113) ja Smith (2004) huomauttavat, että tällaiset havainnot saat-

tavat olla tulkintaprosessin kannalta tärkeitä vieden analyysia mahdollisesti enemmän sellaiseen suuntaan, jonka kuvaa tutkittavien todellisuutta, eikä tutkijan ennakkoletuksia tutkittavan ilmiön luonteesta.

Haastateltavat esittivät itsensä autonomisina ja vastuullisina terveydenhuollon asiakkaina, jotka etsivät aktiivisesti perimäänsä koskevaa lisäinformaatiota ja myös kertovat perimästään lääkäreille. He seuraavat lääkelistaa ja ovat tietoisia lääkkeistä, joita olisi syytä välttää geenimuutoksen vuoksi. Ristiriitaiset kokemukset terveydenhuollon asiakkuudesta näyttäytyivät kohdatuksi tulemisena ja kohdatuksi tulemattomuutena, esimerkiksi kokemuksissa siitä, miten perimää koskeva riskitieto terveydenhuollossa otettiin vastaan ja miten se huomioitiin hoitotoimenpiteissä. Seuraavassa aineistonäytteessä Kalevi kuvaa kokemuksiaan siitä, miten omalääkäri on vastaanottanut tiedon perimästä:

*et kyl hän hermostuu heti jos me sanotaan et sit ois vielä tämmönen ni sit hän tahtoo niinku hermostua ja tota hän on tämän asian kirjannu sinne papereihin mutta en tietenkään tarkasti tiedä mut emme ole siitä keskustelleet sen kummemmin kerran oli esillä että niin tässä on tämmönen mä et joo että kyl mä oon sen aina ilmottanu ku on jotain*

(Kalevi: 10, 412–418)

Kaarinan kokemukset puolestaan osoittavat, miten perimää koskeva riskitieto, erityisesti lääkelista, jonka hän oli hoitavalle lääkärille toimittanut, oli huomioitu myöhemmissä hoitotoimenpiteissä:

*ja sit ku menin sillan leikkaukseenki ekan kerran ni se oli suuri apu niil oli se siellä kansion välissä ku mä olin siel anestesiaalääkäril ni ne katto ja nyt taas ku oli tää toinenki leikkaus kaikki niinku se pelaa sillai ettei heidän tarvii onkii sitä tietoo*

(Kaarina: 15, 732–736)

Ristiriitaiset kokemukset näyttäytyivät myös epäilyksinä lääkäreiden motiiveista:

*että tää meidän lääkäri niin en tiedä kiinnostaako häntä varsinaisesti vai onko se vaan yks niitä semmosia asioita mihin hän ei nyt jaksa syventyä ja kukaan muukaan emmä tiedä tuskin kukaan muukaan niitä papereita on edes lukuunkaan että mää nimenomaan annoin ja pyysin sillon aikanaan kun mä sain ne tulokset niin siinä mulle tuli valmiiks jo annettavaksi [naurahtaa] niin tein sitten sen mukaan.*

(Kalevi: 10, 426–433)

Ryhmähaastattelutilanteen rikkaus tuli esille erityisesti haastateltavien keskustellessa terveydenhuollon asiakkuuteen liittyvistä kokemuksista. Seuraava katkelma alkoi tilanteesta, jossa Sandra pohti perimää koskevan riskitiedon edelleen välittämistä terveydenhuollossa ja yksilön roolia tässä prosessissa. Tämä sai Soilen puolestaan kuvaamaan omia kokemuksiaan terveydenhuollon asiakkuudesta ja sitä, miten tieto perimästä oli otettu vastaan. Vähitellen keskustelu kääntyi siihen, koetaanko perimää koskeva riskitieto ylipäättään terveyden kannalta relevanttina ja miten se, miten tiedon kokee, liittyy toimintaan.

*Sandra: Ja miten se sitte meneekö se tieto niinku terveydenhuoltohenkilöstölle omalääkärille erikoissairaanhoidon jos ei ne ihmiset ite sitä sitte vie sitä tulosta sinne.*

*E: Niin että kenen varassa [se on,]*

*Soile: [Aivan just se] esimerkiksi [nimi, omalääkäri] ei ottanu paperia vastaan sillon ku mä kävin siellä (.) --- mut sitte ku se omalääkäri oli pois mä menin toiselle vastaanotolle ni se piti sitä paperia hyvin tärkeenä ja pani sen sinne mun kansion väliin --- itte mä lähetin sen sitte työterveyslääkäriin ja vein sinne erikoislääkärille --- mut se että todellakaan se tieto ei mee sinne varmaan jos ei sitä niinku fyysisesti,*

*Sandra: Ja sit jos siel sattuu oleen joku tällöinen toiskuulonen toisällynen ni sihän se tieto varmaan ei niinku [ja sit ei pystytä tekeen mitään ehkäseviä toimenpiteitä]*

*Soile: [Ja e- mmm ja sit ehkä viel seki] ehkä viel sekin et jos tota ei oo ollu yhtään kipee tai ei oo ollu just niitä oireita mihin se viittaa,*

*Sandra: tai ei oo älynny että ne johtuis siitä --*

(RH: 19, 901 – 20, 930)

Keskustelussa on nähtävissä yhtymäkohta jo aiemmin teoriaosiossa esiin nostamaani seikkaan: Marteaun ja Seniorin (1997; ref. Senior, 2002) mukaan se, miten yksilöt perimää koskevaa informaatiota käsittelevät, voi määrittää sitä, miten he sen pohjalta toimivat. Toisaalta katkelma voidaan nähdä esimerkkinä siitä, miten kokemusten jakaminen ryhmähaastattelutilanteessa saattaa mahdollistaa sellaisten selonteokojen syntymisen, jotka yksilöhaastattelussa saattaisivat jäädä syntymättä (Palmer ym., 2010; Smith, 2004; Tomkins & Eatough, 2010).

Terveydenhuollon asiakkuuteen liittyvien kokemusten kontekstissa esiin nousi myös pitkä QT-aika -oireyhtymän uutuus terveydenhuollon ammattilaisille: ”Eihän nyttekään

*lääkäreillä oo kauheesti tietoo siitä asiasta [oireyhtymästä]” (Leena: 3, 100). Seuraavassa katkelmassa Kaarina puhuu asiasta paitsi terveydenhuollon asiakkaan, myös terveydenhuollon ammattilaisen kokemuksellisesta positiosta käsin, jota haastattelijana tulen hänelle tarjonneeksi. Kaarina kuitenkin torjuu kysymysmuodosta pääteltävissä olevan oman taustaoletuksen siitä, että hänellä saattaisi olla oireyhtymästä tietoa ammatin puolesta. Todetessaan informaation olevan uutta myös terveydenhuollon ammattilaisille hän esittää itsensä aktiivisena ja autonomisena terveydenhuollon asiakkaana, joka on vastaanotolle mennessään ottanut itse selvää sairauden luonteesta.*

*E: oliko sulla siinä vaiheessa [vastaanotolle mennessä] paljon jo niinkun omaa taustatietoa [kuitenki vois ajatella et varmasti ammatin puolesta voi olla jotenkin,]*

*Kaarina: [oli joo kyllä ammatin puolesta nyt ei] välttämättä oo edes tavallisella lääkärillä siitä siitä niin paljon et ne on kuullu niinku täälläkin ku olin silloin puhunu ni ne on kuullu mut ei ne niin tarkkaan tiä mitä se merkkää et kyl se vielä monelle on jopa lääkäreistki semmonen että ei ne hirveest siit tiedä mitä se merkkää ja sit et sitte kato ku se on kuitenkin spesiaalijuttua ni sit ku se on niinku kohal ni he ottaa sen selville tai noin.*

(Kaarina: 5, 249 – 6, 261)

Kokemukset terveydenhuollon asiakkuudesta, erityisesti kohdatuksi tulemattomuus terveydenhuollossa näyttäisivät haastateltavieni kohdalla vahvistavan, jopa tuottavan autonomiaa: Jos perimää ei huomioida terveydenhuollossa, esimerkiksi määrätään perimän kannalta soveltumattomia lääkkeitä, yksilöt alkavat itse valvoa itseään, pitävät huolta etteivät he itse tai samaa geenimutaatiota kantavat jälkeläiset syö soveltumattomia lääkkeitä.

*ja sitte ku mää sanoin lääkärille vielä että mulla on tää niin ne oliko sitte kun mämenin sieltä [lääke-]listasta kattoo nii enhän mää saanu niitä syödä.-- hän [poika, jolla myös diagnosoitu kyseinen oireyhtymä] haki sitte apteekista ja soitti mulle et saako hän syödä tämmöstä ja mä kattoin sitte sieltä [lääkelistasta] ja sanoin ettei saa syödä et mul on menny melkeen sata euroo menny lääkkeisiin mitä mää oon hakenu apteekista mitä mää en sitten saiskaan syödä (.) mitkä mun on sitten pitäny jättää pois [et tosi vähän tietää,]*

(Leena: 5, 195–198 ja 5, 215 – 220)

Edellinen katkelma kuvastaa Leenan kokemuksia kohdatuksi tulemattomuudesta terveydenhuollon asiakkaana. Sen sijaan, että hän olisi kokemustensa myötä lamaantunut, hän on alkanut kantaa vastuuta paitsi omasta, myös poikansa lääkityksestä. Katson Lee-

nan autonomisuuden olevan ainakin osittain järjestelmän tuottamaa. Hän on alkanut kantaa vastuuta asioista, jotka perinteisesti kuuluvat terveydenhuollon ammattilaisille. Kokonaan toinen kysymys on se, tuottaako järjestelmä autonomiaa kaikkien kohdalla. On mahdollista, että esimerkiksi iällä ja sosioekonomisella asemalla olisi jonkinlainen rooli siinä, missä määrin potilaan ja lääkärin välistä vuorovaikutusta leimaa perinteisen valta-asetelman sijaan kumppanuus autonomisen terveydenhuollon asiakkaan ja tämän autonomiaa tukevan asiantuntijan välillä.



## 6 Diskussio

Edistysaskeleet perinnöllisyystutkimuksessa ovat herättäneet keskustelua siitä, millaisia ovat perinnöllisyystutkimuksen kehittymisen eettiset, lailliset ja sosiaaliset implikaatiot (esim. Chapman, 2002). Biopankkeihin kerättäviä DNA-näytteitä tutkimalla voidaan päästä käsiksi valtavaan määrään informaatiota, jolla saattaa nyt tai myöhemmin tulevaisuudessa olla merkitystä yksilölle ja tämän suvulle. Viime vuosina myös kuluttajille tarjottavat geenitestit ja kuluttajien tietoisuus näistä ovat lisääntyneet (Burke ym., 2002; Gollust, Wilfond ja Hull, 2003). Kun tiedotusvälineissä väläytellään ”tulevaisuuden olevan pumpulipuikon päässä” (Tulevaisuus pumpulipuikon päässä, *Evita* 10 / 2011), eli kuluttajat voivat helposti tehdä testin kotonaan, herää kysymys, haluammeko edes tietää kaikista perimistämme riskeistä, ja mitä riskitiedolla teemme?

Viime vuosina on keskusteltu vilkkaasti siitä, tulisiko tutkimusprojektien yhteydessä havaittua perimää koskevaa riski-informaatiota kertoa tutkittaville (mm. Beskow ja Burke, 2010; Cho, 2008; Knoppers ym. 2006; Miller ym., 2008a; Miller ym. 2008b). Kertominen saattaa pelastaa ihmishenkiä, mutta toisaalta myös aiheuttaa huolta ja ahdistusta yksittäisille ihmisille, perheille ja suvuille. Tällä hetkellä tiedetään vielä melko vähän siitä, miten yksilöt käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota (Beskow ja Burke, 2010). Chapmanin (2002) mukaan perinnöllisyystutkimukseen liittyvissä kysymyksissä ei toistaiseksi ole riittävästi huomioitu niiden ääntä, joita perimää koskeva riski-informaatio koskettaa.

Tässä tutkimuksessa olen tulkitsevan fenomenologisen analyysin kautta tarkastellut tutkittavieni kokemuksia tutkimusprosessista, jonka kautta he saivat tietää perinnölliselle sydänsairaudelle altistavasta geenimuutoksesta kohdallaan. Olen pyrkinyt nostamaan heidän äänensä kuuluville kysymyksessä siitä, tulisiko perimää koskevaa riski-informaatiota kertoa tutkittaville ja jos tulisi, miten se tulisi tehdä. Tämän lisäksi olen tarkastellut kysymystä siitä, miten tutkittavani käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota. Pitkä QT-aika -oireyhtymälle altistavan geenimuutoksen olemassaolo ei viittaa siihen, että kaikki sitä kantavat tulevat koskaan saamaan oireita. Tämän vuoksi en ole tarkastellut haastateltavieni kokemuksia perinnöllisestä sydänsairaudesta, vaan perinnöllisen sydänsairauden riskeistä. Jotta kokemusmaailman tutkiminen ei jäisi vain

sitä kuvailevalle tasolle (mm. Smith ym., 2009; Smith, 2004), olen esittänyt tulkintojani haastateltavieni kokemuksista ja näkemyksistä. Tulkintani ovat kuitenkin vain yksiä mahdollisia muiden joukossa heijastaen kaikkea sitä, mitä olen tutkijana tähän tutkimusprosessiin mukaan tuonut. Vastauksena edellä esittelemiini perinnöllisyystutkimusta koskeviin avoimiin kysymyksiin esittelen seuraavaksi lyhyesti tutkimukseni päätulokset, joita jäljempänä arvioin ja suhteutan olemassa olevaan tutkimuskirjallisuuteen.

Tutkimusaineistostani nousi esiin neljä kattoteemaa, joita kaikkia leimaa ristiriitaisuus sekä haastateltavien kokemusmaailmojen välillä että yksittäisten haastateltavien kokemusmaailmojen sisällä. Näitä teemoja ovat *ristiriitaiset kokemukset pitkä QT-aika tutkimusprosessista*, *perimästä kertominen kontekstuaalisena kysymyksenä*, *perimää koskevan tiedonkäsittelyn kompleksisuus* sekä *autonomia*. Teemojen välillä on yhteyksiä, ja toiset teemat näyttävät olevan joillekin haastateltaville toisia merkityksellisempiä. Koska haastattelurunkoon sisältyi melko paljon tutkimusprosessiin ja perimästä kertomiseen liittyviä kysymyksiä, haastattelurunko on oletettavasti vaikuttanut kahden ensimmäisen teeman syntyyn kahta jälkimmäistä enemmän.

### ***Ristiriitaiset kokemukset pitkä QT-aika -tutkimusprosessista***

Osa haastateltavista koki tutkimusprosessin kokonaisuutena hyvin positiivisena, kun taas osan kokemukset olivat ristiriitaisia. Vaikka haastateltavat olivat tyytyväisiä ja kiitollisia siitä, että he tutkimusprosessin myötä saivat tietoonsa perimää koskevaa riski-informaatiota, tutkimusprosessin kulkuun liittyvät seikat, erityisesti vahvistettujen perimää koskevien tutkimustulosten odotusaika ja kertomistapa herättivät ristiriitaa myös yksilöiden sisäisessä kokemusmaailmassa. Ne, jotka kokivat tulosten odotusajan pitkäksi ja epätietoisuuden sävyttämäksi, kokivat tulosten saamisen helpottavana, mutta toivoivat tutkimusprosessilta enemmän jatkoseurantaa ja lisäinformaatiota. Tulosten saamisen mahdollisti perimää koskevan riski-informaation henkilökohtaisen merkityksen ymmärtämisen, tiedon hyväksymisen ja sen mahdollisesti mukanaan tuomien rajoitusten kanssa elämisen sekä autonomiset toimintamahdollisuudet jatkossa.

### ***Perimästä kertominen kontekstuaalisena kysymyksenä***

Sekä perimästä kertominen että ihanteellinen kertomistapa nähtiin kontekstisidonnaisina kysymyksinä. Kysymys siitä, miten perimästä kerrotaan, näyttäisi olevan keskeisempi,

kuin kysymys siitä pitäisikö perimästä ylipäättään kertoa. Haastateltavat toivoivat kertomistilanteen sisältävän konkreettista ja henkilökohtaista informaatiota, sillä perimää koskevan riski-informaation henkilökohtaisen merkityksen ymmärtämisen katsottiin tukevan autonomiaa ja vähentävän huolta, jota perimää koskevan riskitiedon kanssa eläminen saattaisi aiheuttaa.

### ***Perimää koskevan tiedonkäsittelyn kompleksisuus***

Kukaan haastateltavista ei kieltänyt perimää koskevaa riski-informaatiota, mutta haastateltavat erosivat toisistaan sen suhteen, katsoivatko he perimällä olevan vaikutusta elämäänsä. Perimän yksilölliset vaikutukset näyttäytyivät selittämättöminä fyysisinä oireina, joille tieto perimästä oli usein antanut selityksen. Toisinaan tieto perimästä ja yksilölliset mieltymykset synnyttivät yksilön sisäisen ristiriidan: Perinnöllisen riskin hallintaan annetut ohjeet saattoivat olla ristiriidassa esimerkiksi omien harrastusten kanssa. Riskin hallintaan annettuja ohjeita ei noudatettu suoraviivaisesti, vaan niiden noudattamiseen vaikutti se, miten suureksi riski koettiin. Perimästä ja periytymisestä myös luotiin omakohtaisia arkiteorioita, jotka näyttivät liittyvän uuden informaation integroimiseen osaksi aiempia tietokäsityksiä.

### ***Autonomia***

Haastateltavien puhetta leimasi autonomisuus, joka näyttäytyi eri konteksteissa puheena vahvan, pärjäävän ja vastuullisen yksilön kokemuksellisesta positiosta käsin. Autonomian yhteydessä puhuttiin paljon uhan hallittavuudesta: Perimää koskevan riski-informaation tietämisen katsottiin tukevan toimijuutta mahdollistaen elämänsuunnittelua ja elämäntapoja koskevia valintoja. Perimästä tietämisen ja perimän henkilökohtaisen merkityksen ymmärtämisen koettiin tukevan hallinnantunnetta. Autonomian yhteydessä puhuttiin terveydenhuollon asiakkuuteen liittyvistä kokemuksista, joita leimasi kohdatuksi tuleminen ja kohdatuksi tulemattomuus. Kohdatuksi tulemattomuus terveydenhuollossa vahvisti autonomisuutta haastateltavien etsiessä aktiivisesti lisäinformaatiota ja pitäessä huolta itselleen ja lähipiirilleen soveltuvasta hoidosta ja lääkityksestä.

## 6.1 Tutkimuksen arvioinnista ja yhteiskunnallisesta relevanssista

Smith ym. (2009, s. 179) esittävät, että laadullista tutkimusta on arvioitava siihen soveltuvien kriteerien kautta, jotka eivät ole täysin yhteneviä perinteisesti kvantitatiivisen tutkimuksen arviointiin käytettyjen arviointikriteerien kanssa. Mikäli laadun ja validiteetin arvioimiseen käytetyt kriteerit ovat liian yksinkertaisia ja kuvailevia, on vaarana, että laadulliselle tutkimukselle ominaiset hienovaraiset seikat jäävät huomiotta (mts.). Smithin ym. (2009, s. 179–185) mukaan IPA-tutkimusten laadun arvioimiseen soveltuvat kriteerit ovat verraten laajoja ja mahdollistavat useita eri tapoja arvioida tutkimusta. Yhtenä tällaisena lähestymistapana Smith ym. (mts.) nostavat esiin Yardleyn (2000) neljä laajaa kriteeriä: 1) sensitiivisyys kontekstille 2) vastuullisuus ja tarkkuus 3) läpinäkyvyys ja johdonmukaisuus 4) tutkimuksen vaikutus ja merkitys.

Sensitiivisyys kontekstille IPA-tutkimuksessa tarkoittaa sitä, että tutkimuksessa tarkastellaan tietyn ryhmän kokemuksia heitä yhdistävästä, merkityksellisestä kontekstista. On myös huomioitava, millaiset haastatteluvuorovaikutukseen, haastattelujen litterointiin, aineiston analyysin syvyyteen sekä yksilöllisiin, ryhmän sisäisiin ja ryhmien välisiin tai kulttuurisiin konteksteihin liittyvät seikat voivat vaikuttaa tutkijan havaintoihin ja johtopäätöksiin tutkittavasta ilmiöstä. (Smith ym., 2009; s. 179–185.) Tässä tutkimuksessa sensitiivisyys kontekstille on tarkoittanut pyrkimystä tarkastella haastateltavien kokemuksia kontekstissaan. Keskeisin haastateltaviani yhdistävä konteksti on pitkä QT-aika oireyhtymälle altistava geenimuutos, josta he saivat tietää Terveys 2000 - tutkimuksen yhteydessä. Tulkitsevassa fenomenologisessa analyysissä pyrkimyksenä on kiinnittää huomio toisaalta siihen, mikä tutkittavien kokemusmaailmassa on jaettua ja toisaalta yksilöllistä (mts.). Analyysiprosessin aikana olen pyrkinyt huomioimaan myös kontekstit, jotka mahdollisesti erottavat haastateltaviani ja luovat heidän kokemusmaailmoihinsa erityisen, yksilöllisen ulottuvuuden. Yhtenä tutkimusaineiston osana käyttämäni ryhmähaastattelun analysoiminen teki myös näkyväksi sen, miten yksilöllisten kokemusten tarkastelu osana ryhmähaastattelua on haastavaa, mutta ryhmän vuorovaikutus saattaa myös synnyttää aivan uudenlaista omiin kokemuksiin liittyvää reflektointia.

Smithin ym. (2009, s. 179–185) mukaan vastuullisuus ja tarkkuus IPA-tutkimuksessa liittyvät mm. systemaattisuuteen, otoksen homogeenisyyteen, tutkimusprosessin ohjaukseen ja tulosten kirjoittamiseen riittävällä syvyydellä, aineistoesimerkkien kera. Läpinäkyvyys ja koherenttisuus puolestaan liittyvät tutkijan tekemiin johtopäätöksiin, tutkimusprosessin auki kirjoittamiseen, tutkimusraportin luettavuuteen ja argumentointiin. Aineistonkeruu-, litterointi- ja analyysiprosessin aikana olen pyrkinyt yksityiskohtaisuuteen, tarkkuuteen ja systemaattisuuteen sekä peilannut tekemiäni valintoja menetelmäkirjallisuudessa esitettyihin suuntaviivoihin. Perusteluni ryhmähaastattelun sisällyttämisestä tutkimusaineistoni osaksi olen esittänyt luvussa 4.5. Keskustelut IPA:aa käyttävien tutkijoiden kanssa ja heidän kommenttinsa ovat auttaneet prosessissa eteenpäin ja olleet apuna tilanteissa, joissa olen joutunut punnitsemaan tekemieni valintojen soveltuvuutta metodologiseen viitekehykseeni. Tätä tutkimusprosessia kuvatessani, tulososiota kirjoittaessani ja aineistonäytteitä valitessani olen pyrkinyt tekemään näkyviksi tekemäni valinnat ja niitä tukevat argumentit.

Yardleyn (2000) esittämä viimeinen laaja kriteeri kulminoituu kysymykseen siitä, mikä relevanssi tutkimuksella ja sen tuloksilla on. Tämän tutkimuksen kontribuutio terveyden sosiaalipsykologian kenttään ja laajemmin myös perinnöllisyystutkimuksen kehittymiseen liittyviin bioeettisiin keskusteluihin on haastateltavieni äänen esiin nostaminen hyvin ajankohtaisessa ja tärkeässä kysymyksessä. Biopankkitutkimuksen kontekstissa ajankohtaisesta kysymyksestä, tutkimuksen yhteydessä havaituista perinnölliseen riskiin viittaavista löydöksistä kertomisesta, on aiemmin keskusteltu lähinnä teoreettisesti. Nyt tietävästi ensimmäistä kertaa Suomessa samaa kysymystä on lähestytty todellisen tilanteen ja siihen liittyvien kokemusten tutkimisen kautta. Katson tutkimukseni luovan näköalan myös kysymykseen siitä, miten yksilöt käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota huomioiden, että perinnölliset sairaudet ovat laadullisesti erilaisia samoin kuin kokemukset perinnöllisen sairauden riskistä. Tulevaisuudessa olisi syytä tutkia lisää sitä, miten yksilöt käsittelevät perimää koskevaa riski-informaatiota, ja mikä on perimää koskevan riski-informaation rooli terveyskäyttäytymisessä.

Kokemukseni mukaan tulkitseva fenomenologinen analyysi on toimiva ja hyödyllinen lähestymistapa tutkimani ilmiön tarkasteluun. IPA-haastattelut kerättiin osana laajempaa tutkimusprojektia, mutta antoivat keräämäämme lomakeaineistoa syvemmän ja mielestäni myös selittävän eikä vain kuvailevan ymmärryksen tutkittavien kokemuksista.

Katson tämän havainnon perustelevan IPA:n asemaa terveystieteellisen tutkimuksen kentällä. Seuraavaksi pohdin syvemmin muutamia tutkimukseni esiin nostamia kysymyksiä. Samalla suhteutan tekemiäni havaintoja tutkimuskirjallisuuteen, jota olen esitellyt aiemmin teoriaosiossa.

## 6.2 Ristiriitaisuus perustavanlaatuisena ja kontekstuaalisena ilmiönä

Suhtautuminen perinnöllisyyteen ja perinnöllisyystutkimukseen näyttäisi olevan ristiriitaista paitsi haastateltavieni kohdalla, myös yleisellä tasolla (Wertz, 1997). Havainto kokemusmaailman ristiriitaisuudesta sai minut tutkijana pohtimaan kysymystä siitä, *leimaako haastateltavieni kokemusmaailmaa ristiriitaisuus erityisesti tutkimaani ilmiöön liittyen, vai onko kokemusmaailmamme ylipäättään ristiriidan sävyttämä?* Stainton Rogersin (1991, s. 4–5 ja 110–111) mukaan kokemisemme on hyvin moniulotteista ja siten myös ajatteluamme sävyttävät mielikuvat, ideat ja käsitykset, jotka voivat olla ristiriidassa keskenään. Siten ei ole lainkaan epätavallista olla toisaalta jotakin mieltä ja toisaalta taas toista mieltä tai ylläpitää kahta hyvin ristiriitaiselta vaikuttavaa kognitiota samanaikaisesti. Pyrkimyksemme ymmärtää itseämme, elämäntilannettamme ja maailmaa ylipäättään on paitsi ristiriitaista, myös kontekstuaalista ja joustavaa. (Mts.)

Kokemusmaailman ristiriitaisuus voi tässä tutkimuksessa olla osittain myös tutkimusasetelman synnyttämää. Tutkimuseettisistä ja laillisista syistä lähestyin haastateltaviani THL:n kautta, mikä on saattanut luoda vaikutelman siitä, että tutkimukseni on osa aiempaa pitkä QT-aika -tutkimusprosessia. Tämä on saattanut johtaa siihen, että haastateltavat ovat kertoneet kokemuksistaan valikoidusti. Ennen haastattelua toin selkeästi esille, että tutkimukseni ei liity aiempaan, vaan olen kiinnostunut nimenomaan heidän kokemuksistaan ja näkemyksistään. Ristiriita on saattanut syntyä haastattelutilanteessa myös sen kautta, että minut on haastattelijana toisinaan mielletty empaattisena kuuntelijana ja ehkä toisinaan etäisenä tutkijana, jolle ei välttämättä haluta kertoa kaikista kokemuksista. Lisäksi on kysyttävä, onko kaikki kokemisemme ylipäättään tietoista. Jos osa kokemisestamme on tiedostamatonta, emme myöskään voi kertoa näistä kokemuksista.

Tämän tutkimusprosessin yhteydessä kerättyä, pro gradu tutkielmani ulkopuolelle jäänyttä lomakeaineistoa tarkastellessani huomioni kiinnittyi siihen, että moni haastateltavistani oli kyselylomakkeessa antanut tutkimusprosessiin liittyvistä kokemuksistaan positiivisemman kuvan kuin haastattelussa. Monessa haastattelussa tulin kohdanneeksi sen, että tutkimusprosessiin liittyvistä kokemuksista alettiin puhua syvemmin ja useasta eri näkökulmasta käsin vasta haastattelun edetessä, kun aihepiiriin päästiin syvemmin sisälle. Yksittäisiä oikeita syitä havaintooni tuskin on, mutta on mahdollista, ettei kyselylomake mahdollista omien kokemusten reflektointia ja niistä kertomista samalla syvyydellä kuin haastattelut. Positionaalisuuden näkökulmasta lomakekyselyyn vastaaminen on saattanut saada haastateltavat vastaamaan kysymyksiin vastuullisen tutkittavan kokemuksellisesta positioista käsin, toisin sanoen pyrkien säilyttämään tutkijoiden kasvoja, kun taas haastattelu saattoi toisinaan mahdollistaa irtautumisen tästä pyrkimyksestä. Tutkijoiden kasvojen säilyttäminen saattaa liittyä siihen, että haastateltavat tutkimusprosessin kautta saivat sellaista perimäänsä koskevaa, usein oman terveytensä kannalta tarpeellista informaatiota, johon heillä ei välttämättä muuten olisi ollut pääsyä. Siten tutkimusprosessi on saattanut näyttäytyä myös haastateltavilleni Millerin ym. (2008b) laadullisen tutkimuksen tapaan vaihtokauppana, jossa pätevät molemminpuolisen solidaarisuuden julki lausumattomat vaateet.

Ristiriitaisuus saattaa myös liittyä siihen, ettei otokseni ole paitsi haastateltavien iän, sukupuolen ja sosioekonomisen aseman, myöskään perinnöllisen riskin suuruuden näkökulmasta täysin homogeeninen: Näyttäisi siltä, että haastateltavat eroavat toisistaan sen suhteen, miten suureksi he riskinsä kokevat ja kokevatko he ylipäättään olevansa riskissä sairastua. Erityisesti perimän henkilökohtaiset vaikutukset kyseenalaistaneiden Kalevin, Veikon ja Vuokon kohdalla on mahdollista, etteivät he koe olevansa riskissä sairastua, mutta ovat kuitenkin kiitollisia tutkimusprosessin yhteydessä saamastaan tiedosta. Toisaalta fyysisiä oireita kuvanneiden ja perimän henkilökohtaiset vaikutukset tunnustaneiden Kaarinan ja Leenan kohdalla on mahdollista, että he jopa kokevat sairastavansa perinnöllistä sairautta sen sijaan, että he pelkästään kokisivat olevansa riskissä sairastua. Vapaaehtoisia haastateltavia etsiessäni ja lähestyessäni olisi kuitenkin ollut hankalaa selvittää, miten suuri riski jokaisen haastateltavani kohdalla todellisuudessa on. Katson, että eroavaisuudet haastateltavieni iän, sukupuolen, sosioekonomisen aseman ja riskin suuruuden suhteen rikastuttavat aineistoani ja auttavat syventämään ym-

märrystä siitä, miten yksilöt käsittelevät henkilökohtaista perimää koskevaa riski-informaatiota. Smith ym. (2009) huomauttavat, että otoksen homogeenisyys on lopulta arvointikysymys ja sen näkökulmasta olennaista on haastateltavia yhdistävä kokemus heille merkityksellisestä tilanteesta.

### 6.3 Autonomiapuheen osuus haastatteluaineistossa

*Autonomian* teeman kohdalla on näkyvissä sosiaalipsykologian klassinen metateoreettinen kysymyksenasettelu yksilön ja yhteisön suhteesta (Stryker, 1997, s. 315–316): Ovatko yksilöt alun perin autonomisia toimijoita vai tuottaako yhteiskunta autonomiaa eri instituutioiden kautta? Haastateltavieni terveydenhuollon asiakkuuteen liittyvien kokemusten kohdalla autonomia näyttäisi olevan osittain järjestelmän tuottamaa: Kun terveydenhuollon ammattilaiset eivät ole täyttäneet ammatilliseen rooliinsa kohdistuvia odotuksia, klassinen asiantuntija – potilas -asetelma on saattanut muuttua. Haastateltavat ottavat yhä enemmän vastuuta oman terveystensä hoidosta ja etsivät itse terveystensä kannalta relevanttia informaatiota. Se, että kohdatuksi tulemattomuus terveydenhuollon asiakkaana tuottaa autonomiaa, ei ole ihme huomioiden, että nykyjärjestelmän tarkoituksena näyttäisi olevan tuottaa asiakkaista vastuullisia 'terveyttään valvovia' ja hyvät terveystietämyksen käsittelytaidot omaavia autonomisia toimijoita (Crawford, 2006).

Autonomiaan liittyi keskeisesti puhe hallinnasta: Perimästä tietäminen nähtiin autonomisten valintojen mahdollistajana samalla kun sairauden uhka näyttäytyi haastateltaville pääosin hallittavana. Samanlaiseen havaintoon ovat tulleet perinnöllisen sydän-sairauden riskiin liittyviä kokemuksia tarkastelevassa IPA-tutkimuksessaan myös Senior ym. (2002). Perimästä tietäminen autonomian mahdollistajana on puolestaan noussut esille McLeodin ym. (2002) IPA-tutkimuksessa perinnöllisyysneuvontaan liittyvistä kokemuksista. Collins, Wright ja Marteau (2011) tarkastelivat katsauksessaan, miten perimää koskevan riski-informaation kertominen vaikuttaa kokemuksiin riskin hallittavuudesta. He havaitsivat, ettei riskitieto vaikuttanut kokemuksiin tulevan terveydentilan hallittavuudesta, mikä on ristiriidassa sen oletuksen kanssa, että perimää koskevan riskitiedon kertominen johtaisi fatalismiin, uskomukseen omasta kohtalosta perimän ennalta määräämänä. Collinsin ym. (mt.) mukaan tulokset saattavat selittyä itsesääteilyyn liittyvillä teorioilla siitä, että yksilöt ovat motivoituneita kokemaan uhkaavan tilanteen hallit-



tavana ja käyttävät koetun uhan pienentämiseen tiedonkäsittelyyn ja käyttäytymiseen liittyviä strategioita. Tutkimukseni tulosten tulkinnassa soveltamassani kognitiivisen adaptaation teoriassa (Taylor, 1983) on kyse samanlaisista itsesääätelyprosesseista, kuin mihin Collins ym. (mt.) viittaavat. Haastateltavien esiin tuomat näkemykset siitä, että perinnöllisestä riskistä tietäminen vahvistaa heidän toimintamahdollisuuksiaan tulevaisuudessa viittaa mielestäni siihen, ettei riskitiedon kertominen heidän kohdallaan johtanut fatalismiin. Toisaalta autonomian yhteydessä esiin noussut ristiriitaisuus omista vaikutusmahdollisuuksista ja perimää koskevan tiedonkäsittelyn kompleksisuus viittaavat siihen, että perimää koskevan riskitiedon tulkinta on haastavaa ja riskitieto saa pohtimaan, missä määrin oman käyttäytymisen kautta on mahdollista vaikuttaa tulevaan terveydentilaan.

Radleyn (1996, s. 5–7) mukaan terveys ja sairaus eivät ole toistensa tasaveroisia vastakohtia, vaan terveyttä pidetään yhteiskunnassa normaalitilana, joka nousee erityisen merkitykselliseksi sairauden kohdatessa, jouduttaessa normaalisuudesta poikkeavaan tilaan. Puhe terveydestä liittyy siten oman ihmisarvon luomiseen enemmän tai vähemmän 'normaalina' yhteiskunnan jäsenenä. Radleyn ja Billigin (1996) mukaan terveyteensä liittyvän puheen kautta yksilöt myös tuottavat toimijuutta ja esittäessään itsensä jollakin tavalla, he saavat myös osakseen sen mukaista kohtelua. Puheensa kautta yksilöt tuottavat sellaista identiteettiä, jota heiltä yhteiskunnassa odotetaan. Siten puhe terveydestä ja sairaudesta ei heijasta vain yksilöiden omia näkemyksiä, vaan myös sitä, miten terveys ja sairaus nähdään yhteiskunnassa: Sairaiden odotetaan olevan vahvoja ja pärjääviä, luonteeltaan lujia, ja heitä kannustetaan uudelleen kehystämään tilanteensa positiivisella tavalla. Terveyttä arvostavassa yhteiskunnassa mahdollisuus normista poikkeavuuteen, sairauden riski, voidaan kokea uhkana yksilön autonomialle, mikä saa yksilöt tavoittelemaan tunnetta uhan hallittavuudesta (Taylor, 1983). On mahdollista, että myös tässä tutkimuksessa haastateltavieni autonominen puhe vahvan ja pärjäävän itsen positiosta käsin paitsi heijastelee sitä, mitä heiltä yhteiskunnassa odotetaan, sisältää myös pyrkimyksen saavuttaa hyväksyntää, tukea ja arvostusta maailmassa, jossa terveys on vallitseva normi. Autonomiapuhe saattaa olla merkityksellistä myös itsesäättelyn näkökulmasta: Kertoessaan haastattelijalle tilanteen olevan hallinnassa, haastateltavat myös uusintavat itselleen kokemusta tilanteen hallittavuudesta.

Koska autonomia nousi tutkimusaineistossa esiin hyvin erilaisissa konteksteissa, on syytä huomioida kysymys siitä, tuottaako tutkimusasetelma itsessään autonomiapuhetta. Radleyn ja Billigin (1996) mukaan tutkittaessa sairauden kokemuksellisuutta tutkittavat ovat usein yksilöitä, joilla on jokin lääketieteellinen diagnoosi. Sen sijaan haastattelija on useimmiten terve tai on todennäköistä, että hänet koetaan terveenä, jos hänen terveysstatuksensa ei ole haastateltavien tiedossa. Näin ollen jo pelkkä tutkimusasetelma sisältää valta-asetelman, jossa haastattelija terveen statuksensa ja kysymysten esittämisen kautta käyttää valtaa ja haastateltava suhteutuu tähän uhrina, joka toisaalta on oman kokemuksensa asiantuntija. Vaikken tässä tutkimuksessa ole tarkastellut kokemuksia perinnöllisestä sairaudesta, vaan sen riskistä, on itseni ja haastateltavieni välillä on statusero, joka osaltaan perustuu siihen, ettei kohdallani kyseistä geenimuutosta ole havaittu. Autonomiapuhe voidaan nähdä siten myös uhrin kokemuksellisen position tietoisena tai tiedostamattomana vastustamisena, itsen esittämisenä vahvana ja pärjäävänä paitsi haastattelijalle, myös itselle. Havaintoni voi viitata myös siihen, etteivät ainakaan ne haastateltavani, joilla ei ole ollut oireyhtymään viittaavia oireita, koe sairastavansa perinnöllistä sairautta, vaan kokevat olevansa riskissä sairastua. Se, että osa haastateltavistani kyseenalaisti perimän yksilölliset vaikutukset eikä ollut perimää koskevan riskitiedon saatuaan muuttanut käyttäytymistään, viittaa siihen, että haastateltavien välillä oli eroja siinä, miten suureksi he riskin kokivat. Se, miten suureksi riskin omalla kohdallaan kokee, näyttäisi tämän tutkimuksen pohjalta vaikuttavan siihen, muuttaako yksilö käyttäytymistään, aivan kuten McBride ym. (2010) esittävät.

Useat eri kontekstit saattavat myös tuottaa autonomisuutta yhtä aikaa ja vahvistaa toinen toistaan. Autonomia voi tutkimusasetelman ja terveydenhuollon asiakkuuteen liittyvien kokemusten lisäksi kummuta myös persoonallisuudesta, iästä, koulutustaustasta sekä kulttuuriin liittyvistä arvoista ja odotuksista. On mahdollista, että haastateltaviksi on valikoitunut sanavalmiita ja pärjääviä yksilöitä, jotka jo persoonallisuutensa puolesta näyttäytyvät autonomisina. Länsimaisen kulttuurin individualistisella arvopohjalla ja perinteisellä suomalaisella sisulla saattaisi myös olla jonkinlainen rooli siinä, että autonomiapuhe on niin vahvasti edustettuna aineistossani.

## 6.4 Haastateltavien kokemusmaailma itsesäätelyn näkökulmasta

Haastateltavieni kuvaamista kokemuksista on nähtävissä, miten perimää koskeva tiedonkäsittely, pyrkimykset löytää merkitys uudelle tilanteelle, linkittyy autonomiaan. Autonomia puolestaan linkittyy pyrkimyksiin hallita uhkaa tiedon ja toiminnan avulla. Taylor (1983) on tullut samansuuntaiseen päätelmään esittäessään, että pyrittäessä sopeutumaan uhkaavaan tilanteeseen, pyrkimykset merkityksellistää ja hallita tilannetta kietoutuvat yhteen. Perimää koskevan riski-informaation todennäköisyyksiin perustuva luonne saattaa hankaloittaa tiedonkäsittelyä, päätöksentekoa ja toimintaa.

Haastateltavieni kokemusmaailmassa perimää koskevan tiedonkäsittelyn kompleksisuus näyttäytyi yksilön sisäisenä ristiriitana, jossa omat vaikutusmahdollisuudet toisinaan tunnustettiin ja toisinaan kyseenalaistettiin. Katson kompleksisessa perimää koskevassa tiedonkäsittelyssä olevan kyse pyrkimyksistä löytää merkitys uudelle tilanteelle, jonka perimää koskevan uuden informaation saaminen on synnyttänyt. Autonomia puolestaan heijastelee pyrkimyksiä hallita uutta tilannetta ja tulevaisuutta. Selityksen saaminen uudelle tilanteelle esimerkiksi omakohtaisen periytymistä koskevan arkiteorian luomisen kautta saattaa synnyttää kokemuksen tilanteen hallittavuudesta sen ymmärtämisen kautta. Myös perimän hyväksyminen on mielestäni hallinnantunteen kannalta funktionaalista: Kun uhkaavan tilanteen hyväksyy osana nykyhetkeä, se muuttuu neutraaliksi, jolloin myös tarve hallita tilannetta pienenee, kun sitä ei enää koe uhkana omalle identiteetille ja elämäncululle.

## 6.5 Tulisiko perimää koskevaa riskitietoa kertoa?

Olemassa olevan tutkimuskirjallisuuden (esim. Beskow ja Burke, 2010; Ravitsky ja Wilfond, 2006) valossa kiinnostavaa on, että haastateltavat näyttävät tulleen samanlaiseen lopputulokseen kuin tutkijat: Perimästä kertominen näyttäytyi haastateltaville kontekstuaalisena kysymyksenä, johon vastaaminen oli haastavaa. Kaikki haastateltavat kuitenkin kannattivat perimästä kertomista ja näkivät perimästä kertomisen autonomian mahdollistajana paitsi omalla, myös toisten kohdalla. Perimästä kertomisen kontekstissa haastateltavieni kokemusmaailmassa on näkyvissä selkeä viesti: Perimää koskevan riskitiedon kertomista tai kertomatta jättämistä tärkeämpi kysymys on se *miten perimästä*

*kerrotaan.* Tämä nousi esiin erityisesti pitkä QT-aika -tutkimusprosessiin liittyvien risti-riitaisten kokemusten kohdalla. Pitkä geenitestin tuloksen odotusaika ja epätietoisuudessa eläminen näyttäytyivät paljon geenitestin tuloksen saamista raastavampina kokemuksina. Geenitestin tuloksen saaminen ja perimää koskevan riski-informaation henkilökohtaisen merkityksen selvittäminen puolestaan lievittävät huolta, vapauttavat epätietoisuudesta ja siten mahdollistavat hallinnantunteeseen ja minäkäsitykseen kohdistuvan uhan työstämisen.

Haastateltavieni kokemusten pohjalta näyttäisi siltä, että perimästä kertominen voi tukea elämänsuunnittelua ja elämäntapaavalintoja silloin, kun kerrottava informaatio on riittävän konkreettista ja ymmärrettävää. Siten tärkeässä roolissa perimästä kerrottaessa on perimää koskevan riski-informaation henkilökohtaisen relevanssin selvittäminen yksilölle ja tämän lähipiirille. Valinnan vapauteen liittyy viime kädessä myös vastuu. Autonomian mukanaan tuoman vastuun näkökulmasta on mielestäni relevanttia kysyä, voidaanko yksilö yhteiskunnassa vastuuttaa sellaisen tiedon avulla, jonka luonnetta hänen on vaikeaa ymmärtää tai jonka luonteen hän ymmärtää eri tavalla kuin tiedottajana toimiva asiantuntijataho. On myös kysyttävä, riittääkö pelkkä perimästä kertominen vastuuttamisen takeeksi, toisin sanoen siirtykö vastuu yksilön terveydestä hänelle itselleen perimästä kertomisen yhteydessä, ja jos siirtyy, onko vastuun siirtymisen prosessi läpinäkyvä vai piilossa niiltä, jotka eivät sitä tiedosta? Autonomia on sidoksissa länsimaiseen individualisoituneeseen kulttuurin arvomaailmaan (Wertz, 1997). Se, miten relevantti vastuuttamiskeskustelu on erilaisen arvoilmaston kulttuureissa, on kokonaan toinen kysymys.

Terveydenhuollossa annetussa perinnöllisyysneuvonnassa perimää koskevan riski-informaation henkilökohtaisen relevanssin selvittäminen lienee helpompaa kuin silloin, kun perimää koskevaa riski-informaatiota kerrotaan suoraan kuluttajille tarjottavien geenitestien kautta. Perimän testaamisen kaupallistumista tuskin voidaan estää. Tämän vuoksi olisi luotava selkeä ohjeisto siihen, millaisia testejä niitä kuluttajille tarjoavat yritykset saavat myydä ja millä tavalla riskitietoa kuluttajille kerrotaan. Mielestäni olisi eettisesti arveluttavaa, että kuluttajille tarjottaisiin riski-informaatiota ilman sen henkilökohtaisen relevanssin selvittämistä. Toivottava tulevaisuuden skenaario ei ole sekään, että kuluttajat saisivat ostaa testejä, jotka antavat riskitietoa hyvin vakavista sairauksista, joihin ei ole olemassa hoitoa.

Toivon, että pohdittaessa perinnölliseen riskiin viittaavista löydöksistä kertomista tulevaisuudessa haastateltavieni kokemukset voitaisiin huomioida. Kertomistilanteita ja mahdollista jatkoseurantaa varten tulisi luoda selkeät toimintakäytänteet, jotka huomioivat paitsi perimästä kertomisen eettiset ja lailliset aspektit myös yksilön kokemusmaailman. Tämän tutkimuksen pohjalta olisi syytä kiinnittää huomiota enemmän siihen, miten perimästä kerrotaan kuin kysymykseen siitä, pitäisikö perimää koskevaa riski-informaatiota ylipäättään kertoa. Perimää koskevan riski-informaation luonne tulisi selvittää niille, joita riski-informaatio koskee, ja samalla olisi pyrittävä kertomaan, mikä merkitys perimää koskevalla riski-informaatiolla on heidän ja mahdollisesti heidän sukulaistensa elämässä. Toimintatapoja suunniteltaessa on myös huomioitava, etteivät yksilöt aina noudata riskin hallintaan annettuja ohjeita suoraviivaisesti tai itse etsi terveytensä kannalta relevanttia lisäinformaatiota. Kaikista ei koskaan tule autonomisia terveydenhuollon asiakkaita. Tulevaisuudessa terveydenhuoltojärjestelmän tulisi voida vastata aiempaa paremmin erilaisten asiakkaiden tarpeisiin ja toiveisiin.

## Lähteet

- Aktan–Collan, K., Haukkala, A., Pylvänäinen, K., Järvinen, H. J., Aaltonen, L. A., Peltonmäki, P., Rantanen, E., Kääriäinen, H., Mecklin, J-P. (2007). Direct contact in inviting high-risk members of hereditary colon cancer families to genetic counselling and DNA testing. *Journal of Medical Genetics*, 44, 11, 732–738.
- Alasuutari, P. (1999). *Laadullinen tutkimus (3. uudistettu painos)*. Tampere: Vastapaino.
- Aromaa, A. ja Koskinen, S. toim. (2002). *Terveys ja toimintakyky Suomessa. Terveys 2000 -tutkimuksen perustulokset*. Kansanterveyslaitoksen julkaisuja. Helsinki: Hakapaino.
- Beskow, L. M. & Burke, W. (2010). Offering individual genetic research results: Context matters. *Science Translational Medicine*, 2, 38, 1–5.
- Biggerstaff, D. & Thompson, A. R. (2008). Interpretative Phenomenological Analysis (IPA): A Qualitative Methodology of Choice in Healthcare Research. *Qualitative Research in Psychology*, 5, 214–224.
- Brocki, J. M. ja Wearden, A. J. (2006). A critical evaluation of the use of interpretative phenomenological analysis (IPA) in health psychology. *Psychology & Health*, 21, 1, 87–108.
- Burke, W., Atkins, D., Gvinn, M., Guttmacher, A., Haddow, J., Lau, J., Palomäki, G., Press, N., Richards, C. S., Wideroff, L., Wiesner, G. L., (2002). Genetic Test Evaluation: Information Needs of Clinicians, Policy Makers and the Public. *American Journal of Epidemiology*, 156, 4, 311–318.
- Bury, M. (1982). Chronic illness as biographical disruption. *Sociology of Health and Illness*, 4, 2, 167–182.
- Chadwick, R. (1999). Genetics, choice and responsibility. *Health, Risk & Society*, 1, 3, 293–301.

Chapman, E. (2002). The social and ethical implications of changing medical technologies: The views of people living with genetic conditions. *Journal of Health Psychology*, 7, 195–206.

Chapman, E. & Smith, J. A. (2002). Interpretative Phenomenological Analysis and the new genetics. *Journal of Health Psychology*, 7, 125–130.

Collins, R. E., Wright, A. J. ja Marteau, T. M. (2011). Impact of communicating personalized genetic risk information on perceived control over the risk: a systematic review. *Genetics in Medicine*, 14, 4, 273–277.

*Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine*, Oviedo, 4.IV.1997. Haettu 30.10.2011 osoitteesta <http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/QueVoulezVous.asp?NT=164&CM=8&DF=30/10/2011&CL=ENG>

Crawford, R. (2006). Health as a meaningful social practice. *An Interdisciplinary Journal for the Social Study of Health, Illness and Medicine*, 10, 4, 401–420.

*Creation and Governance of Human Genetic Research Databases*. (2006). Haettu osoitteesta <http://www.oecd-ilibrary.org/docserver/download/fulltext/9306091e.pdf> 07.09.2010.

Dar-Nimrod, I. ja Heine, S. J. (2011). Genetic essentialism: On the deceptive determinism of DNA. *Psychological Bulletin*, 137, 5, 800–818.

*European Convention on Human Rights. Convention for the Protection of Human Rights and Fundamental Freedoms*. Haettu 30.10.2011 osoitteesta <http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/QueVoulezVous.asp?NT=005&CM=8&DF=30/10/2011&CL=ENG>

Fernandez, C. V., Kodish, E., Weijer, C. (2003). Informing study participants of research results: an ethical imperative. *A Review of Human Subjects Research*, 25, 12–19.

Goffman, E. (1967). *Interaction ritual. Essays on face-to-face behaviour*. New York: Pantheon Books.

Gollust, S. E., Wilfond, B. S., Hull, S. C. (2003). Direct-to-consumer sales of genetic services on the Internet. *Genetics in Medicine*, 5, 4, 332–337.

Harvey, A. (2010). Genetic risks and healthy choices: creating citizen-consumers of genetic services through empowerment and facilitation. *Sociology of Health and Illness*, 32, 3, 365–381.

Hayeems, R. Z., Miller, F. A., Li, L., Bytautas, J. P. (2010, kesäkuu). *Reporting genetic research results: A quasi-experimental approach to understanding researchers' judgments*. Esitelmä pidetty tilaisuudessa European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden.

Heider, F. (1958). *The psychology of interpersonal relations*. New York: John Wiley & Sons.

Hoffman, E. (1994). The evolving Genome Project and future impact. *American Journal of Human Genetics* 54, 129–136.

*Human Genome Project Information*. (2011). Haettu 29.08. 2011 osoitteesta [http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/home.shtml](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml)

Hänninen, V. (1999). *Sisäinen tarina, elämä ja muutos*. Tampere : Tampereen yliopisto.

Jallinoja, P., Hakonen, A., Aro, A. R. , Niemelä, P. , Hietala, M., Lönnqvist, J. , Peltonen, L. , Aula, P. (1998). Attitudes towards genetic testing: analysis of contradictions. *Social Science & Medicine*, 46, 10, 1367–1374.

Johnston C. & Kaye, J. (2004). Does the UK Biobank have a legal obligation to feed-back individual findings to participants? *Medical Law Review*, 12, 239–267

Kessler, S. (1997). Psychological aspects of genetic counseling. IX. Teaching and counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 6, 287–295.

Khoury, M. J. (2003). Genetics and genomics in practice: The continuum from genetic disease to genetic information in health and disease. *Genetics in Medicine*, 5, 4, 261–268.



Knoppers, B. M., Joly, Y., Simand, J., Durocher, F. (2006). The emergence of an ethical duty to disclose genetic research results: international perspectives. *European Journal of Human Genetics*, 14, 1170–1178.

Knoppers, B. M. & Chadwick, R. (2005). *Nature Reviews genetics*, 6, 75–78.

Kääriäinen, H. (1998). Perinnöllisyysneuvonta palvelee aroissa tilanteissa. *Kansanterveys-lehti*, 7, haettu 26.08.2011 osoitteesta

[http://www.ktl.fi/portal/suomi/julkaisut/kansanterveyslehti/lehdet\\_1998/7\\_1998/perinnollisyysneuvonta\\_palvelee\\_aroissa\\_tilanteissa/](http://www.ktl.fi/portal/suomi/julkaisut/kansanterveyslehti/lehdet_1998/7_1998/perinnollisyysneuvonta_palvelee_aroissa_tilanteissa/)

Larkin, M., Eatough, V. ja Osborn, M. (2011). Interpretative phenomenological analysis and embodied, active, situated cognition. *Theory and Psychology*, 21, 3, 318–337.

Larkin, M., Watts, S., Clifton, E. (2006). Giving voice and making sense in interpretative phenomenological analysis. *Qualitative Research in Psychology*, 3, 102–120.

Mathieson, C. and Stam, H.J. (1995) Renegotiating identity: cancer narratives. *Sociology of Health and Illness*, 17, 283–306.

McBride, C. M., Koehly, L., M., Sanderson, S. C. ja Kaphingst, K. A. (2010). The behavioral response to personalized genetic information: Will genetic risk profiles motivate individuals and families to choose more healthful behaviors? *Annual Review of Public Health*, 31, 89–103.

McLeod, R., Craufurd, D. ja Booth, K. (2002). Patients' Perceptions of What Makes Genetic Counselling Effective: An Interpretative Phenomenological Analysis. *Journal of Health Psychology*, 7, 2, 145–156.

Miller, F. A., Christensen, R., Giacomini, M., Robert, J. S. (2008a). Duty to disclose what? Querying the putative obligation to return research results to participants. *Journal of Medical Ethics*, 34, 210–213.

Miller, F. A., Giacomini, M., Ahern, C., Robert, J. S., de Laat, S. (2008b). When research seems like clinical care: a qualitative study of the communication of individual cancer genetic research results. *BMC Medical ethics*, 9, 4.

*OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases.* (2009). Haettu osoitteesta [www.oecd.org/sti/biotechnology/hbgrd](http://www.oecd.org/sti/biotechnology/hbgrd) 07.09.2010.

Palmer, M., Larkin, M. De Visser, R., Fadden, G. (2010). Developing an interpretative phenomenological approach to focus group data. *Qualitative Research in Psychology*, 7, 99–121.

Pierret, J. (2003). The illness experience. State of knowledge and perspectives for research. *Sociology of health and illness*, 25, 4–22.

Pound, P., Gompertz, P. and Ebrahim, S. (1998). Illness in the context of older age: The case of stroke, *Sociology of Health and Illness*, 20, 489–506.

Radley, A. (1994). *Social psychology of health and illness*. London: Sage.

Radley, A. & Billig, M. (1996). Accounts of health and illness: Dilemmas and representations. *Sociology of Health and Illness*, 18, 2, 220–240.

Ravitsky, V. & Wilfond, B. (2006). Disclosing individual genetic results to research participants. *The American Journal of Bioethics*, 6, 6, 8–17.

Rosenberg-Ryhänen, L. (henkilökohtainen tiedonanto, 07.09.2011)

Rotter, J. B. (1966). Generalized expectancies for internal versus external control reinforcement. *Psychological Monographs*, 80, 1.

Senior, V., Smith, J. A., Michie, S., Marteau, T. M. (2002). Making sense of risk: an interpretative phenomenological analysis of vulnerability to heart disease. *Journal of Health Psychology*, 7, 2, 157–168.

Sihvo, S., Snell, K., Tupasela, A., Jallinoja, P., Aro, A. R., Hämäläinen, A., Hemminki, E. (2007). *Väestö, biopankit ja lääketieteellinen tutkimus. Suomalaisten suhtautuminen lääketieteellisten näytteiden käyttöön. Työpapereita 18 / 2007*. Helsinki: Stakes.

Shaw, C., Abrams, K., Marteau, T. M. (1999). Psychological impact of predicting individuals' risks of illness: a systematic review. *Social Science & Medicine*, 49, 1571–1598.

Smith, J.A. (2011). Evaluating the contribution of interpretative phenomenological analysis. *Health Psychology Review*, 5, 1, 9–27.

Smith, J.A., Flowers, P., Larkin, M. (2009). *Interpretative phenomenological analysis. Theory, method and research*. London: Sage.

Smith, J. A. (2004). Reflecting on the development of interpretative phenomenological analysis and its contribution to qualitative research in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 1, 39–54

Stainton Rogers, W. (1991). *Explaining health and illness. An exploration of diversity*. New York: Harvester Wheatsheaf.

Stoklosa, A. (2010, toukokuu). *Clinical utility and the integration of predictive genetic testing into the Canadian healthcare framework*. Esitelmä pidetty tilaisuudessa Ten years after –mapping the societal landscape of genomics, Amsterdam, Alankomaat.

Suedfielf, P. (1997). The social psychology of ”invictus”: Conceptual and methodological approaches to indomitability. Teoksessa McGarty, C. ja Haslam, S. A. (toim.) *The Message of Social Psychology*. Cambridge: Blackwell.

Swan, H. (1998). Pitkä QT – monimuotoinen oireyhtymä. *Duodecim*, 114, 19. Haettu 9.11.2010 osoitteesta

[http://www.duodecimlehti.fi/web/guest/etusivu?p\\_p\\_id=dlehtihaku](http://www.duodecimlehti.fi/web/guest/etusivu?p_p_id=dlehtihaku).

Taylor, S. E. (1983). Adjustment to threatening events: A theory of cognitive adaptation. *American Psychologist*, 38, 1161–1173.

Tomkins, L. ja Eatough, V. (2010). Reflecting on the use of IPA with focus groups: pitfalls and potentials. *Qualitative Research in Psychology* 7, 244–262.

Tulevaisuus pumpulipuikon päässä. *Evita 10 / 2011*, s. 66–67 .

Van Ness, B. (2008). Genomic research and incidental findings. *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 36, 2, 292–297.

Wade, C. H. & Kalfoglou, A. L. (2006). When do genetic researchers have a duty to re-contact study participants? *American journal of bioethics*, 6, 6, 26–27.

- Wallston, B. S. & Wallston, K. A. (1978). Locus of control and health: A review of the literature. *Health Education Monographs*, 6, 107–117.
- Wertz, D. C. (1997). Society and the not-so-new genetics: What are we afraid of – some future predictions from a social scientist. *Journal of contemporary health law and policy*, 13, 2, 299–346.
- Wolf, S. M., Lawrenz, F.P., Nelson, C. A., Kahn, J.P., Cho, M. K., Clayton, E. W., Fletcher, J.G., Georgieff, M. K., Hammersmidt, D., Hudson, K., Illes, J., Kapur, V., Keane, M. A., Koenig, B. A., LeRoy, B. S., McFarland, E. G., Paradise, J., Parker, L. S., Terry S. F., Van Ness, B. (2008). Managing Incidental Findings in Human Subjects Research. Analysis and Recommendations. *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 36, 2, 219–248.
- Yardley, L. (2000). Dilemmas in qualitative health research. *Psychology and Health*, 15, 215–228.

## Liitteet

### 1. Haastattelurunko

*Johdatus haastatteluun:*

- Osallistuitte aikanaan Terveys 2000 -tutkimukseen, jonka tulosten tiimoilta teihin otettiin myöhemmin yhteyttä. Nyt olisin kiinnostunut kuulemaan teidän kokemuksianne ja näkemyksiänne tästä yhteydenotosta.
- Teen aiheesta sosiaalipsykologian pro gradu -tutkielmani enkä ole siis perinnöllisyyslääketieteen tai muunkaan lääketieteen asiantuntija. Voitte siis kertoa omin sanoin, miten tämän yhteydenoton koitte ja miten toivoisitte vastaavissa tilanteissa toimittavan. Tällainen tieto on hyvin arvokasta, kun suunnitellaan tulevia toimintatapoja, jos vastaavia tilanteita tulee myöhemmin muissa tutkimuksissa.
- Toivonkin, että voimme keskustella mahdollisimman vapaamuotoisesti muutamista teemoista.
- Jotta keskustelumme voi olla mahdollisimman vapaamuotoista, pyydän lupaa sen nauhoittamiseen.
- Nauhat ja niistä ylös kirjoitetut tekstit tulevat vain minun ja työni ohjaajien käyttöön ja ne tullaan myöhemmin hävittämään.
- Tulemme varmistamaan, ettei teitä voida tunnistaa tutkimusraportista, jonka myöhemmin tulen kirjoittamaan.

*Haastattelukysymykset\**

1. Aluksi kysyisin muistatteko vielä osallistumistanne Terveys 2000 -tutkimukseen?
  - Muistatteko vielä, miten tulitte osallistuneeksi tutkimukseen?
  - Millaiseksi koitte tutkimukseen osallistumisen?
2. Seuraavaksi kysyisin, miten saitte tietää tästä pitkään QT-aikaan viittaavasta löydöksestä?
  - Miten koitte tilanteen/yhteydenoton?
  - Milloin teille selvisi, minkälaisesta taudista /asiasta on kyse?
  - Minkälainen sairaalassa pidetty vastaanotto oli mielestänne?
  - Minkälaista tietoa saitte taudista siellä?
3. Kertoisitteko laajemmin ajasta yhteydenoton jälkeen, miten toimitte sen jälkeen kun saitte tietää vastaanotolla taudista?
  - Vaikuttiko tieto jollakin tapaa elämäntapoihinne tai elämäänne?
    - Muuttuiko jokin asia esimerkiksi toiminnassanne, ajattelussanne tai ihmissuhteissanne?

- Ohjattiinko teitä kertomaan tiedosta muille?
    - o Miten teitä ohjattiin kertomaan?
    - o Miten ja kenelle olette kertoneet asiasta
  - Millaista on ollut elää tiedon kanssa?
    - o Mikä on ollut vaikeaa, mikä helppoa, onko jokin auttanut?
    - o Miten olette kokeneet sen, että kyseessä on perinnöllinen tauti?
4. Jos ajattelette koko prosessia, mihin asioihin olette olleet tyytyväisiä tai tyytymättömiä?
- Miten olisi teidän mielestänne pitänyt toimia tai ottaa yhteyttä?
  - Miten tulisi toimia vastaavissa tilanteissa?
  - Onko tilanteita joissa tulisi toimia toisin?

\*Numeroiden perässä ranskalaisilla viivoilla merkityt kysymykset esitetään kaikille haastateltaville. Näiden alla olevat pallolla merkityt täsmentävät kysymykset esitetään tarvittaessa täsmentämään vastausta.

## ***2. Haastattelujen litterointiperiaatteet***

sana.	laskeva intonaatio puhejakson lopussa
sana,	tasainen intonaatio puhejakson lopussa
sana?	nouseva intonaatio puhejakson lopussa
sa[n	päällekkäispuhunnan alku
sana]	päällekkäispuhunnan loppu
[sana]	lyhyt päällekkäispuhuminen tai kommentti puheen lomassa
sana	alleviivatun sanan tai äänteen painotus
sa-	katkos
(.)	tauco puheessa
((pitkä tauko))	huomiota herättävän pitkä tauco
((sana))	litteroijan kommentteja
((?))	litteroija ei ole varma sisällöstä